



«Школа педиатра: орфанные заболевания»

3 октября 2025 года

Место проведения: г. Уфа, ул. Ленина, 25/29, ГК Башкирия, гибридный формат

Начало регистрации: 08:00 - 08:45

Участие для специалистов бесплатное

Программа образовательного мероприятия подана на аккредитации в Комиссию по оценке учебных мероприятий и материалов установленным требованиям для НМО

В программе указано уфимское время (UTC+5, MCK +2)

09.00 - 10.30	<p>Пленарное заседание №1 Редкие болезни: проблемы и пути их решения Председатели: Рахматуллин Айрат Разифович, Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна, Павлов Валентин Николаевич, Саубанова Татьяна Владимировна</p>
09.00 - 09.20	<p>Приветственное слово Рахматуллин Айрат Разифович, Министр здравоохранения Республики Башкортостан Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна, д.м.н., профессор, академик РАН, заведующая кафедрой факультетской педиатрии Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), руководитель НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», главный внештатный детский специалист по профилактической медицине Минздрава России, президент Союза педиатров России, профессор Университета МГУ-ППИ в Шэньчжэне Павлов Валентин Николаевич, д.м.н., профессор, академик РАН, ректор ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России Саубанова Татьяна Владимировна, к.м.н., заместитель министра здравоохранения по вопросам организации медицинской помощи детям и родовспоможения Республики Башкортостан</p>
09.20 - 09.50	<p>Орфанная настороженность в ходе проведения профилактических осмотров Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна, д.м.н., профессор, академик РАН, заведующая кафедрой факультетской педиатрии Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), руководитель НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», главный внештатный детский специалист по профилактической медицине Минздрава России, президент Союза педиатров России (Москва), профессор Университета МГУ-ППИ в Шэньчжэне (Китай)</p>
09.50 - 10.10	<p>Региональная модель организация медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями в Республике Башкортостан Саубанова Татьяна Владимировна, к.м.н., заместитель министра здравоохранения по вопросам организации медицинской помощи детям и родовспоможения Республики Башкортостан (Уфа)</p>
10.10 - 10.30	<p>Расширенный неонатальный скрининг и вновь выявленные пациенты по нему Билалов Фаниль Салимович, д.м.н., главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист по клинической лабораторной диагностике Минздрава Республики Башкортостан, доцент кафедры лабораторной медицины ИРО ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России (Уфа) Панова Мария Владимировна, заведующая информационно-аналитическим отделом ГБУЗ РМГЦ (Уфа)</p>
10.30 - 10.45	<p>Перерыв</p>

10.45 - 12.15	<p>Пленарное заседание №2 Здоровые дети: путь к счастливому детству Председатели: Вашакмадзе Нато Джумберовна, Мурзабаева Салия Шарифьяновна</p>
10.45 - 11.15	<p>Наследственные заболевания у детей: от фенотипа до молекулярно-генетических методов диагностики Попова Вероника Михайловна, врач-генетик, научный сотрудник отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
11.15 - 11.40	<p>Сложные вопросы диагностики наследственных болезней у детей, вариабельность клинических симптомов и интерпретация результатов исследований Журкова Наталия Вячеславовна, к.м.н., врач-генетик, ведущий научный сотрудник отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
11.40 - 12.00	<p>Реализация профилактических программ медицинской генетики в Республике Башкортостан Мурзабаева Салия Шарифьяновна, д.м.н., профессор кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России (Уфа)</p>
12.00 - 12.15	<p>Наследственные лейкодистрофии у детей и подростков Журкова Наталия Вячеславовна, к.м.н., врач-генетик, ведущий научный сотрудник отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
12.15 - 12.30	Перерыв (кофе-брейк)
12.30 - 14.00	<p>Симпозиум №1 Современный педиатр и редкие заболевания Председатель: Вашакмадзе Нато Джумберовна</p>
12.30 - 13.00	<p>СППВР – цифровой помощник в принятии обоснованных и своевременных врачебных решений Вашакмадзе Нато Джумберовна, д.м.н., руководитель отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», профессор кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) (Москва)</p>
13.00 - 13.25	<p>Редкое заболевание костной системы: подсказки, чтобы не пропустить гипофосфатазию Нургалиева Лилия Разифовна, заведующая медико-генетической консультацией ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава Республики Башкортостан (Уфа)</p>
13.25 - 13.55	<p>Скрытый фермент: вызовы дефицита лизосомной кислой липазы Яковлева Людмила Викторовна, д.м.н., профессор, заведующая кафедрой поликлинической и неотложной педиатрии ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России (Уфа)</p>
13:55 - 14:00	Дискуссия и ответы на вопросы
14.00 - 14.15	Перерыв

14.15 - 15.45	<p>Симпозиум №2 Редкие болезни: слишком много симптомов. Часть 1 Председатели: Вашакмадзе Нато Джумберовна, Малиевский Виктор Артурович</p>
14.15 - 14.35	<p>Новая терапевтическая стратегия синдрома Хантера <i>(при поддержке компании ООО «Медилон-Фарммикс», не обеспечивается кредитами НМО)</i> Вашакмадзе Нато Джумберовна, д.м.н., руководитель отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», профессор кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) (Москва)</p>
14.35 - 14.55	<p>Ревматические маски болезни Фабри <i>(при поддержке компании ООО «НПО Петровакс Фарм», не обеспечивается кредитами НМО)</i> Малиевский Виктор Артурович, д.м.н., профессор, заведующий кафедрой госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России (Уфа)</p>
14.55 - 15.10	<p>Организация диагностики и помощи пациентам со СМА в Республике Башкортостан <i>(при поддержке компании АО «Рош-Москва», не обеспечивается кредитами НМО)</i> Еникеева Айгуль Рузилевна, врач-невролог ГБУЗ РДКБ МЗ РБ, главный внештатный детский специалист невролог Минздрава Республики Башкортостан (Уфа)</p>
15.10 - 15:30	<p>Ранняя диагностика мышечной дистрофии Дюшенна в педиатрической практике <i>(при поддержке компании АО «Рош-Москва», не обеспечивается кредитами НМО)</i> Яковлева Людмила Викторовна, д.м.н., профессор, заведующая кафедрой поликлинической и неотложной педиатрии ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России (Уфа)</p>
15.30 - 15.45	<p>Подросток с мышечной дистрофией Дюшенна – переходим из детства во взрослую жизнь <i>(при поддержке компании АО «Р-Фарм», не обеспечивается кредитами НМО)</i> Нургалиева Лилия Разифовна, заведующая медико-генетической консультацией ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава Республики Башкортостан (Уфа)</p>
15.45 - 16.00	Перерыв
16.00 - 17.20	<p>Пленарное заседание №3 Редкие болезни: слишком много симптомов. Часть 2 Председатели: Малиевский Олег Артурович, Яковлева Людмила Викторовна, Журкова Наталия Вячеславовна</p>
16.00 - 16.25	<p>РАС как маска наследственных заболеваний Рачкова Анна Юрьевна, врач-педиатр, нефролог, научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва) Журкова Наталия Вячеславовна, к.м.н., врач-генетик, ведущий научный сотрудник отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
16.25 - 16.40	<p>Опыт изучения дисциплины орфанные заболевания у детей на кафедре поликлинической и неотложной педиатрии ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России Мулюкова Азалия Ирековна, ассистент кафедры поликлинической и неотложной педиатрии ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России (Уфа)</p>

16.40 - 17.00	<p>Большие и малые аномалии развития органа зрения Попова Вероника Михайловна, врач-генетик, научный сотрудник отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
17.00 - 17.20	<p>Врожденная микроцефалия у детей – маска наследственного заболевания Журкова Наталия Вячеславовна, к.м.н., врач-генетик, ведущий научный сотрудник отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
17.20 - 18.00	<p>Симпозиум №3 Многообразие наследственных болезней Председатели: Малиевский Олег Артурович, Яковлева Людмила Викторовна, Журкова Наталия Вячеславовна</p>
17.20 - 17.40	<p>Синдром Алажилля: диагностика и лечение <i>(при поддержке компании ООО «Фармамондо-Биомедика», не обеспечивается кредитами НМО)</i> Марданова Альбина Кадимовна, к.м.н., доцент кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России, врач-генетик ГБУЗ РМГЦ (Уфа)</p>
17.40 - 18.00	<p>Достижения науки в области изучения сахарного диабета 1 типа: клинические аспекты скрининга <i>(при поддержке компании АО «Санофи Россия», не обеспечивается кредитами НМО)</i> Малиевский Олег Артурович, д.м.н., профессор, профессор кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России (Уфа)</p>
18.00 - 18.30	<p>Дискуссия, ответы на вопросы. Заккрытие конференции.</p>