



# VII ВСЕРОССИЙСКАЯ МУЛЬТИМЕДИЙНАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ

## «РЕДКИЙ СЛУЧАЙ»

1 декабря 2023 года

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

Участие для специалистов бесплатное.

09.00-09.45	<b>Сателлитный симпозиум №1.</b> <b>НЕ редкие пациенты в практике врача-педиатра.</b> <b>Клинический разбор: гепатомегалия неясного генеза.</b> <i>(проводится при поддержке компании Санофи, не обеспечивается кредитами НМО)</i> <b>Председатель: Вашакмадзе Нато Джумберовна.</b>
09.00-09.20	<b>Клинический разбор: ребенок с болезнью Помпе - при чем здесь гепатомегалия?</b> <b>Снегова Евгения Владимировна</b> , врач-невролог высшей категории, заведующая отделением СПб ГБУЗ «Консультативно-диагностический центр для детей» (Санкт-Петербург)
09.20-09.40	<b>Увеличение печени как один из симптомов МПС I типа в фокусе диспансеризации.</b> <b>Вашакмадзе Нато Джумберовна</b> , 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 педиатрического факультета ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва)
09.40-09.45	<b>Дискуссия и ответы на вопросы.</b>
09.45-10.05	<b>Болезнь Ниманна-Пика тип А/В: как не пропустить диагноз?</b> <i>(доклад при поддержке компании Санофи, не обеспечивается кредитами НМО)</i> <b>Сурков Андрей Николаевич</b> , д. м. н., врач-гастроэнтеролог, заведующий отделением гастроэнтерологии для детей НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», профессор кафедры факультетской педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н. И. Пирогова» Минздрава России (Москва)
10.05-10.15	<b>Перерыв</b>
10.15-11.45	<b>Пленарное заседание №1.</b> <b>Круглый стол</b> <b>Актуальные вопросы диагностики, терапии и маршрутизация пациентов с редкими болезнями: взгляд педиатра и генетика.</b> <b>Участники:</b> <b>Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна</b> , д.м.н., профессор, академик РАН, зав. кафедрой факультетской педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Руководитель НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. академика Б.В. Петровского», Президент Союза педиатров России, главный внештатный детский специалист по профилактической медицине Минздрава России (Москва) <b>Куцев Сергей Иванович</b> , академик РАН, директор медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова, главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России (Москва) <b>Вашакмадзе Нато Джумберовна</b> , 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

	<p>факультетской педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва)</p> <p><b>Захарова Екатерина Юрьевна</b>, д.м.н. руководитель лаборатории наследственных болезней обмена веществ медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова (Москва)</p>
11.45-11.50	<b>Перерыв</b>
11.50-13.20	<p><b>Сателлитный симпозиум №2</b></p> <p><b>Гипофосфатазия в практике педиатра</b> <i>(проводится при поддержке компании Астразенека, не обеспечивается кредитами НМО)</i></p> <p><b>Председатель: Вашакмадзе Нато Джумберовна</b></p>
11.50-12.20	<p><b>Клинические проявления гипофосфатазии: на что обратить внимание?</b></p> <p><b>Вашакмадзе Нато Джумберовна</b>, 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 педиатрического факультета ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва)</p>
12.20-12.50	<p><b>Особенности рентгенологической картины при гипофосфатазии.</b></p> <p><b>Шолохова Наталия Александровна</b>, д.м.н., доцент кафедры лучевой диагностики ГБОУ ВО «Московский государственный медико-стоматологический университет им. А. И. Евдокимова» Минздрава России, заведующая отделением лучевой диагностики ГБУЗ (Москва)</p>
12.50-13.15	<p><b>Гипофосфатазия: клинические примеры.</b></p> <p><b>Вашакмадзе Нато Джумберовна, Шолохова Наталия Александровна</b> (Москва)</p>
13.15-13.20	<b>Дискуссия и ответы на вопросы</b>
13.20-13.25	<b>Перерыв</b>
13.25-15.00	<p><b>Пленарное заседание №2.</b></p> <p><b>Маски рахита.</b></p> <p><b>Председатели: Журкова Наталья Вячеславовна, Кисельникова Ольга Викторовна.</b></p>
13.25-13.55	<p><b>На приеме пациент X- рахитоподобный синдром в практике педиатра.</b></p> <p><b>Кисельникова Ольга Викторовна</b>, к.м.н., врач-педиатр, нефролог, гастроэнтеролог доцент кафедры педиатрии ИНПО ФГБОУ ВО ЯГМУ Минздрава России (Ярославль)</p>
13.55-14.15	<p><b>Тирозинемия: клиника, диагностика, лечение.</b></p> <p><b>Журкова Наталья Вячеславовна</b>, 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>
14.15-14.35	<p><b>Маска рахита- Синдром Моркио.</b></p> <p><b>Вашакмадзе Нато Джумберовна</b>, 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 педиатрического факультета ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва)</p>
14.35-14.55	<p><b>Несовершенный остеогенез: гетерогенная клиническая картина редкого заболевания.</b></p> <p><b>Смирнова Ольга Яковлевна</b>, врач-генетик, старший научный сотрудник отдела стандартизации и изучения основ доказательной медицины НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
14.55-15.00	<b>Дискуссия и ответы на вопросы</b>
15.00-15.05	<b>Перерыв</b>

15.05-16.35	<p><b>Пленарное заседание №3.</b>  <b>«VENI, VIDI, VELIT».</b>  <b>Разбор клинических случаев.</b>  <b>Докладчики: Журкова Наталья Вячеславовна, Смирнова Ольга Яковлевна, Бабайкина Марина Анатольевна, Рачкова Анна Юрьевна, Карасева Мария Сергеевна, Овсяник Наталья Геннадьевна, Савельевна Анна Александровна</b> - сотрудники НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
15.05-15.20	<p><b>От фенотипа к диагнозу редкого заболевания: Кардио-фацио-кожный синдром, тип 4.</b>  <b>Журкова Наталья Вячеславовна</b>  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>
15.20-15.35	<p><b>Синдром Регта: причина умственной отсталости у девочек</b>  <b>Смирнова Ольга Яковлевна</b>  Врач-генетик, старший научный сотрудник отдела стандартизации и изучения основ доказательной медицины НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
15.35-15.50	<p><b>Синдром Леша-Нихана как пример наследственного моногенного заболевания с поражением почек (клинический случай)</b>  <b>Рачкова Анна Юрьевна</b>  научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
15.50-16.05	<p><b>Синдром Кабуки</b>  <b>Карасева Мария Сергеевна</b>  научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
16.05-16.20	<p><b>Савельевна Анна Александровна</b>  Ординатор кафедры факультетской педиатрии РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Москва)  <b>Смирнова Ольга Яковлевна</b>  Врач-генетик, старший научный сотрудник отдела стандартизации и изучения основ доказательной медицины НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
16.20-16.35	<p><b>Бабайкина Марина Анатольевна</b>  <b>Овсяник Наталья Геннадьевна</b>  научные сотрудники НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>