



7-8 ноября 2023 года

**III Ежегодная конференция  
«Школа педиатра: орфанные заболевания»  
онлайн-формат**

В программе указано московское время.

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

Участие для специалистов бесплатное.

**7 ноября 2023 года**

09.00 - 10.30	<b>Пленарное заседание №1</b> <b>Орфанная настороженность в практике врача педиатра.</b> <b>Председатели: Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна, Рычкова Любовь Владимировна, Вашакмадзе Нато Джумберовна</b>
09.00 - 09.10	<b>Приветственное слово.</b> <b>Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна</b> , академик РАН, Президент Союза педиатров России (Москва) <b>Рычкова Любовь Владимировна</b> , член-корр. РАН, директор ФГБНУ НЦ ПЗСРЧ (Иркутск)
09.10 - 09.30	<b>Первые итоги реализации расширенного неонатального скрининга в лаборатории III «А» компетенции на базе ФГБНУ НЦ ПЗСРЧ.</b> <b>Баирова Татьяна Ананьевна</b> , д.м.н., руководитель Межрегионального медико-генетического центра РНС, руководитель лаборатории персонализированной медицины ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (Иркутск)
09.30 - 09.55	<b>От фенотипа к диагнозу наследственного заболевания.</b> <b>Журкова Наталия 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)
09.55 - 10.20	<b>Нормы в педиатрии.</b> <b>Дудина Анастасия Николаевна</b> , врач-педиатр, научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва) <b>Овсяник Наталья Геннадьевна</b> , врач детский эндокринолог, научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
10.20 - 10.30	<b>Дискуссия и ответы на вопросы.</b>
10.30 - 10.35	<b>Перерыв</b>
10.35 - 12.15	<b>Пленарное заседание №2</b> <b>Орфанная настороженность в практике врача педиатра</b> <b>Председатели: Бугун Ольга Витальевна, Вашакмадзе Нато Джумберовна</b>
10.35 - 10.55	<b>Нередкий разговор о редком заболевании – тирозинемия 1 типа.</b> <b>Астахова Татьяна Александровна</b> , к.м.н., старший научный сотрудник лаборатории педиатрии и кардиоваскулярной патологии, генетик клиники ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (Иркутск) <b>Еремина Елена Робертовна</b> , к.м.н., доцент кафедры госпитальной хирургии медицинского института Бурятского государственного университета, заведующая медико-генетической консультацией (Улан-Удэ)

10.55- 11.15	<b>Клиническое течение метилмалоновой ацидурии у sibсов.</b> <b>Богоносова Галина Петровна</b> , аспирант ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», врач-неонатолог ИМГДКБ (Иркутск)
11.15 - 11.40	<b>Глутаровая ацидемия I тип: актуальные вопросы диагностики и лечения.</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)
11.40 - 12.10	<b>Гипофосфатазия у детей: симптомы, диагностика, лечение.</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 ФGAOY BO «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва)
12.10 - 12.15	<b>Дискуссия и ответы на вопросы.</b>
<b>8 ноября 2023 года</b>	
09.00 - 11.15	<b>Пленарное заседание №3</b> <b>Редкие болезни в практике педиатра.</b> <b>Председатели: Сурков Андрей Николаевич, Журкова Наталия Вячеславовна</b>
09.00 - 09.25	<b>X-сцепленная умственная отсталость.</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)
09.25 - 09.45	<b>Синдром Кабуки, тип I, II. Клинические примеры.</b> <b>Карасева Мария Сергеевна</b> , научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва) <b>Рачкова Анна Юрьевна</b> , научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
09.45 - 10.05	<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)
10.05 - 10.30	<b>Редкие нарушения митохондриального бета-окисления жирных кислот.</b> <b>Журкова Наталия 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)
10.30 - 11.00	<b>Дифференциальная диагностика редких болезней, протекающих с поражением печени.</b> <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 ФGAOY BO «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва)
11.00 - 11.15	<b>Дискуссия и ответы на вопросы.</b>