

# «Школа педиатра: орфанные заболевания»

7-8 ноября 2022 года

Место проведения: г. Иркутск, гибридный формат



## Иркутск - Москва «Школа педиатра: орфанные заболевания» 7 - 8 ноября 2022



Программа образовательного мероприятия подана на аккредитацию в Комиссию по оценке учебных мероприятий и материалов установленным требованиям для НМО на 10 кредитных единиц.

Участие для специалистов бесплатное.

### 7 ноября 2022 года

09.00 - 10.30	<b>Пленарное заседание</b> <b>Неонатальный скрининг новорожденных: проблемы и пути их решения.</b> <b>Председатели: Намазова-Баранова Л.С., Рычкова Л.В., Вашакмадзе Н.Д.</b>
09.00 - 09.10	<b>Приветственное слово: Намазова-Баранова Л.С., Рычкова Л.В.</b>
09.10 - 09.30	<b>Расширенный неонатальный скрининг: алгоритм реализации межтерриториального взаимодействия.</b> <b>Баирова Татьяна Ананьевна (Иркутск)</b> С 1 января 2023 года начинается реализация Федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга». Основными отличиями нового проекта неонатального скрининга от существующего являются увеличение количества диагностируемых заболеваний и строгие нормирования логистических и диагностических процедур, позволяющих обеспечить своевременную диагностику врожденных и наследственных заболеваний. Алгоритм взаимодействия медицинских организаций по обеспечению расширенного неонатального скрининга будет представлен в докладе.
09.30 - 09.45	<b>Лабораторные методы исследования в реализации программы расширенного неонатального скрининга.</b> <b>Бельских Алексей Владимирович, Беляева Елена Владимировна (Иркутск)</b>

	<p>Целью расширенного неонатального скрининга является ранняя диагностика заболеваний, в результате которой можно назначить своевременную терапию. Лектором будут представлены методологические особенности выполняемых исследований, отбора проб и подготовки к проведению исследования, а также основы и «критические моменты» при оценке и интерпретации результатов.</p>
09.45 - 10.05	<p><b>Орфанные заболевания в Иркутской области.</b>  <b>Потапова Ирина Васильевна (Иркутск)</b>  В докладе будет обсуждена текущая ситуация и основные аспекты оказания медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями на территории Иркутской области. Автор поделится огромным опытом работы за практически 40-летний период, (уже третье поколение пациентов), самая многочисленная группа представлена в настоящее время пациентами с фенилкетонурией.</p>
10.05 - 10.25	<p><b>Как интерпретировать результаты генетических исследований?</b>  <b>Журкова Наталия Вячеславовна (Москва)</b>  В докладе будут обсуждены результаты исследований, которые могут говорить о наличии наследственного заболевания у ребенка, важность клинической картины при интерпретации результатов лабораторных и молекулярно-генетических исследований, необходимость консультации врача-генетика для точного установления диагноза наследственного заболевания, и валидация выявленных с помощью NGS нуклеотидных вариантов и обследования родителей.</p>
10.25 - 10.30	<p><b>Дискуссия и ответы на вопросы</b></p>
10.30 - 10.45	<p><b>Перерыв</b></p>
10.45 - 12.15	<p><b>Симпозиум 1</b>  <b>Редкие болезни: слишком много симптомов.</b>  <b>Председатели: Рычкова Л.В., Вашакмадзе Н.Д.</b></p>
10.45 - 11.05	<p><b>Клинический случай редкой органической ацидурии.</b>  <b>Еремина Елена Робертовна, Аюрова Жанна Гармаевна (Иркутск)</b>  Авторами будет представлено клиническое описание редкой органической ацидурии - недостаточности 3-гидрокси-3-метилглутарил-коэнзим А лиазы. Диагностика заболевания основывалась на клинико-лабораторных данных, в том числе на определении органических кислот в моче, тандемной масс-спектрометрии, таргетном секвенировании. У пациента определена мутация в гомозиготном состоянии в гене, кодирующем фермент 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазу, не описанная ранее в литературе, на основании молекулярно-генетического диагноза семье даны рекомендации по пренатальной диагностике.</p>
11.05 - 11.20	<p><b>Клинические аспекты течения заболеваний, вызывающих нарушение обмена в цикле мочевины у новорожденных.</b>  <b>Богоносова Галина Петровна (Иркутск)</b>  Заболевания, вызывающие нарушения обмена мочевины, являются одной из значимых причин гипераммониемии у детей. Наиболее тяжелые проявления отмечаются в неонатальном периоде. В докладе будут представлены особенности клинического течения данной патологии у новорожденных на примере цитруллинемии 1 типа.</p>
11.20 - 11.40	<p><b>Метилмалоновая ацидемия: клинический случай.</b>  <b>Ахмедзянова Маргарита Рашидовна (Иркутск)</b>  Будет представлен клинический случай метилмалоновой ацидемии (ММА), редкого генетически гетерогенного заболевания, относящегося к группе орфанных болезней. На примере 2-х летнего пациента описывается течение младенческой формы ММА с разбором проведенных лабораторных и клинических обследований. Также в докладе анализируется примененная тактика лечения при возникавших у пациента метаболических кризах.</p>
11.40 - 12.05	<p><b>Диагностика и лечение тирозинемии.</b></p>

	<p><b>Сурков Андрей Николаевич (Москва)</b>  В сообщении будут обсуждены вопросы клинических проявлений, диагностики и лечения редкого наследственного заболевания. Тирозинемия — это нарушение обмена аминокислот, возникающее вследствие отсутствия фермента, который необходим для биохимических превращений тирозина. При отсутствии своевременной диагностики и лечения заболевания у ребенка может наступить летальный исход в раннем возрасте.</p>
12.05 - 12.15	<b>Дискуссия и ответы на вопросы</b>
12.15 - 13.00	<b>Перерыв</b>
13.00 - 14.30	<p><b>Симпозиум 2</b>  <b>Редкие болезни: слишком много симптомов.</b>  <b>Председатели: Журкова Н.В. Сурков А.Н.</b></p>
13.00 - 13.20	<p><b>Нарушения митохондриального бета-окисления жирных кислот.</b>  <b>Журкова Наталия Вячеславовна (Москва)</b>  В докладе будет обсуждена этиология, патогенез, классификация, клиническая картина, диагностика и дифференциальная диагностика, а также основные принципы терапии заболеваний данной группы у пациентов различных возрастов.</p>
13.20 - 13.40	<p><b>Классическая гомоцистинурия у детей.</b>  <b>Карасева Мария Сергеевна (Москва)</b>  Гомоцистинурия это аутосомно-рецессивное наследственное заболевание, связанное с нарушением метаболизма метионина вследствие дефицита печеночного фермента цистатион-синтетазы, которое в свою очередь обуславливает повышенную концентрацию гомоцистеина и его метаболитов в крови и моче. Клинические проявления заболевания разнообразны. Полисимптомность гомоцистинурии требует дифференциальной диагностики с широким кругом метаболических заболеваний. В презентации автор подробно расскажет о «красных флагах» заболевания.</p>
13.40 - 14.00	<p><b>Глютаровая ацидемия, тип 1: диагностика и лечение.</b>  <b>Смирнова Ольга Яковлевна (Москва)</b>  Фенотипический спектр глютаровой ацидемии, тип 1 варьирует от более распространенной и выраженной формы (болезнь с началом в раннем возрасте) до малосимптомной и менее распространенной формы. У людей с одним и тем же генотипом клинические проявления и глубина поражения центральной нервной системы могут широко варьировать в зависимости от возраста манифестации острых энцефалопатических кризов. Предполагается, что при раннем выявлении и начале лечения «бессимптомных» новорожденных (в условиях скрининга на указанное заболевание) большинство людей, у которых развились бы проявления глютаровой ацидемии, тип 1 с детским или поздним началом, останутся бессимптомными. Автор в сообщении помимо клинической картины и методов диагностики представит интересный клинический случай заболевания.</p>
14.00 - 14.20	<p><b>Муковисцидоз: неонатальный скрининг и современные возможности. Селимзянова Лилия Робертовна (Москва)</b>  Сообщение посвящено современным исследованиям муковисцидоза в нашей стране; особенностям клинических, патофизиологических и патоморфологических нарушений, течения заболевания. В настоящее время в России большой опыт ведения детей и взрослых с муковисцидозом, проводится их активное диспансерное наблюдение с возможностью детального обследования в каждый визит. Клинические рекомендации отражают все основные аспекты наблюдения и современного лечения этого наследственного заболевания.</p>
14.20 - 14.30	<b>Дискуссия и ответы на вопросы</b>
14.30 - 14.45	<b>Перерыв</b>
14.45 - 15.30	<p><b>Сателлитный симпозиум</b>  (проводится при поддержке компании Астразенека, не обеспечивается кредитами НМО)  <b>Наследственные болезни обмена с преимущественным поражением печени.</b></p>

14.45 - 15.25	<p><b>Председатель: Вашакмадзе Н.Д. (Москва)</b></p> <p><b>Мультидисциплинарный подход в диагностике и лечении пациентов с дефицитом лизосомальной кислой липазы - дискуссия.</b>  <b>Вашакмадзе Нато Джумберовна, Сурков Андрей Николаевич (Москва)</b>          Во время дискуссии врачи обсудят сложности диагностики заболевания. Как известно, дефицит лизосомальной кислой липазы (ДЛКЛ) — это лизосомная болезнь накопления в результате мутации гена, кодирующего кислую липазу. ДЛКЛ представляет собой угрожающее жизни генетическое заболевание, связанное со значительной морбидностью и повышенным риском преждевременной смерти. Ранняя диагностика лиц с ДЛКЛ имеет важное значение для патогенетической терапии. Педиатры, гастроэнтерологи и гепатологи, чаще сталкиваются с ДЛКЛ в клинической практике и должны знать симптомы болезни.</p>
15.25 - 15.30	<p><b>Дискуссия и ответы на вопросы</b></p>
15.30 - 16.15	<p><b>Симпозиум 3</b>  <b>Редкие болезни: слишком много симптомов.</b>  <b>Председатели: Вашакмадзе Н.Д., Бугун О.В.</b></p>
15.30 - 15.45	<p><b>Примеры диагностической одиссеи пациентов с синдромом Хантера: как отличить данное генетическое заболевание на приеме.</b>  <b>Вашакмадзе Н.Д. (Москва)</b> (доклад при поддержке компании Скопинфарм, не обеспечивается кредитами НМО)          В докладе будут рассмотрены основные клинические проявления, которые помогут заподозрить у ребенка мукополисахаридоз, проведен анализ сложностей, которые возникают при диагностике заболевания. Докладчиком будет представлено влияние ферментозаместительной терапии (ФЗТ) на тяжесть клинической симптоматики у пациентов с мукополисахаридозом II типа, сравнение результатов клинических и инструментально-лабораторных данных при раннем назначении ФЗТ и при инициации терапии в более позднем возрасте.</p>
15.45 - 16.10	<p><b>Спинальная мышечная атрофия: клиническая картина, методы диагностики и современные методы терапии.</b>  <b>Яцык Леонид Михайлович (Москва)</b>          Разнообразие фенотипических проявлений спинальной мышечной атрофии является причиной затруднения ранней диагностики болезни, что сегодня имеет особое значение в связи с появлением новых этиопатогенетических терапевтических возможностей. В сообщении будут обсуждены вопросы диагностики болезни, основные клинические проявления и симптомы.</p>
16.10 - 16.15	<p><b>Дискуссия и ответы на вопросы</b></p>
16.15 - 16.50	<p><b>Симпозиум 4</b>  <b>Патология ЦНС у пациентов с наследственными болезнями обмена.</b>  <b>Председатели: Журкова Н.В., Вашакмадзе Н.Д.</b></p>
16.15 - 16.45	<p><b>Структурные параметры головного мозга у пациентов с различными типами мукополисахаридозов.</b>  <b>Рыкунова Анастасия Ивановна (Москва)</b>          При мукополисахаридозах I, II, III и VI типов имеются общие МР-признаки: поражение белого вещества, локализованное преимущественно в перивентрикулярных областях, расширения периваскулярных пространств, атрофия больших полушарий и гиппокампов, вентрикуломегалия, стенозы шейного отдела позвоночника и другие проявления. Результаты анализа полученных данных позволяют нам определить макроструктурную специфику мозга при различных типах МПС, а также их клиническую и прогностическую значимость.</p>
16.45 - 16.50	<p><b>Дискуссия и ответы на вопросы</b></p>

8 ноября 2022 года

09.00 - 10.30	<b>Симпозиум 5</b> <b>Неонатальный скрининг новорожденных: проблемы и пути их решения</b> <b>Председатели: Рычкова Л.В., Вашакмадзе Н.Д.</b>
09.00 - 09.25	<b>Скрининг фенилкетонурии. Редкие формы фенилкетонурии и принципы терапии.</b> <b>Сеитова Гульнара Наримановна (Томск)</b> Автор представит данные о результатах скрининга ФКУ и расскажет о современных возможностях лечения и динамического наблюдения наследственных нарушений обмена фенилаланина у детей. Прогноз заболевания зависит от своевременной диагностики, максимально раннего назначения диетотерапии и адекватного ее выполнения и контроля. Большое значение имеет приверженность лечению всех членов семьи больного, а в дальнейшем – и самого пациента. В сообщении будут проанализированы редкие клинические случаи.
09.25 - 09.50	<b>Нарушения цикла мочевинообразования в практике педиатра.</b> <b>Журкова Наталия Вячеславовна (Москва)</b> В докладе будут рассмотрены основные вопросы диагностики и тактики ведения пациентов с заболеваниями данной группы. Что такое гипераммониемия и почему так важно вовремя начать терапию данного заболевания? Когда отказ ребенка от белковой пищи является первым признаком тяжёлого заболевания? Будут рассмотрены вопросы дифференциальной диагностики заболеваний данной группы.
09.50 - 10.15	<b>Болезни накопления гликогена.</b> <b>Сурков Андрей Николаевич (Москва)</b> Болезни накопления гликогена являются редкой патологией и представляют сложность для своевременной диагностики и лечения. В сообщении будут представлены данные диспансерного наблюдения детей с гликогеновыми болезнями. Назначение лечебного питания и медикаментозной коррекции способствовало достижению компенсации и улучшению качества жизни пациентов.
10.15 - 10.30	<b>Дискуссия и ответы на вопросы</b>
10.30 - 10.45	<b>Перерыв</b>
10.45 - 12.15	<b>Разбор клинических случаев.</b> <b>Вашакмадзе Н.Д., Рычкова Л.В., Журкова Н.В., Потапова И.В., Сурков А.Н., Еремина Е.Р., Аюрова Ж.Г., Богоносова Г.П., Ахмедзянова М.Р.</b>  Будет проведен очный разбор клинических случаев пациентов с редкими заболеваниями.

**ВЫРАЖАЕМ БЛАГОДАРНОСТЬ**

AstraZeneca 

 **СКОПИНФАРМ**

# Ранняя и точная диагностика Дефицита Лизосомной Кислой Липазы и Гипофосфатазии имеет решающее значение<sup>1-3</sup>

## ИСКЛЮЧИТЕ ДЛКЛ И ГФФ

➤ **БЕСПЛАТНАЯ  
ДИАГНОСТИКА**  
в рамках программы  
диагностики  
метаболических  
заболеваний

➤ **ОБЕСПЕЧЕНИЕ**  
терапии ДЛКЛ и ГФФ  
осуществляется  
за счет средств  
фонда **Круг Добра**<sup>4</sup>



➤ Оформите заявку на отправку сухих пятен крови, обратившись  
на бесплатную горячую линию программы по телефону  
**8-800-301-06-51**

1. Bernstein DL, et al. J Hepatol. 2013;58:1230-43. doi:10.1016/j.jhep.2013.02.014.  
2. Reiner Z, et al. Atherosclerosis. 2014;235:21-30. doi:10.1016/j.atherosclerosis.2014.04.003.  
3. Rockman-Greenberg C. Hypophosphatasia. Pediatr Endocrinol Rev. 2013;10(suppl 2):380-388.  
4. Фонд Круг Добра <https://фондкругдобра.рф> (дата доступа 09.09.2022).

Материал предназначен для специалистов здравоохранения.  
ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз». 123112, г. Москва, 1-й Красногвардейский проезд,  
д. 21, стр. 1, Башня «ОКО», 30 этаж. Тел.: +7 (495) 799-56-99, факс: +7 (495) 799-56-98.  
[www.astrazeneca.ru](http://www.astrazeneca.ru), [www.az-most.ru](http://www.az-most.ru)  
Номер одобрения: KAN-RU-14538. Дата одобрения: 30.09.2022.  
Дата истечения: 29.09.2024.



Программа  
диагностики  
ДЛКЛ



Программа  
диагностики  
ГФФ