

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

<https://www.pediatr-russia.ru/redkiysl>

Участие для специалистов бесплатное.

10.00-10.45	<p>Сателлитный симпозиум №1. Клинический разбор: гепатомегалия неясного генеза. <i>(проводится при поддержке компании Санофи, не обеспечивается кредитами НМО)</i> Председатель: Вашакмадзе Нато Джумберовна.</p>
10.00-10.20	<p>Клинический разбор: ребенок с болезнью Помпе - при чем здесь гепатомегалия? Снегова Евгения Владимировна, врач-невролог высшей категории, заведующая отделением СПб ГБУЗ «Консультативно-диагностический центр для детей» (Санкт-Петербург)</p>
10.20-10.40	<p>Увеличение печени как один из симптомов МПС I типа в фокусе диспансеризации. 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 педиатрического факультета ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва)</p>
10.40-10.45	<p>Дискуссия и ответы на вопросы.</p>
10.45-11.05	<p>Болезнь Ниманна-Пика тип А/В: как не пропустить диагноз? <i>(доклад при поддержке компании Санофи, не обеспечивается кредитами НМО)</i> Сурков Андрей Николаевич, 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)</p>
11.05-11.15	<p>Перерыв</p>
11.15-12.45	<p>Пленарное заседание №1. Круглый стол Актуальные вопросы диагностики, терапии и маршрутизация пациентов с редкими болезнями: взгляд педиатра и генетика. Участники: Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна, 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) Куцев Сергей Иванович, академик РАН, директор медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова, главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России (Москва) 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 педиатрического факультета ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва)</p>

	Захарова Екатерина Юрьевна , д.м.н. руководитель лаборатории наследственных болезней обмена веществ медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова (Москва)
12.45-12.50	Перерыв
12.50-14.20	Сателлитный симпозиум №2 Гипофосфатазия в практике педиатра <i>(проводится при поддержке компании Астразенка, не обеспечивается кредитами НМО)</i> Председатель: Вашакмадзе Нато Джумберовна
12.50-13.20	Клинические проявления гипофосфатазии: на что обратить внимание? 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 педиатрического факультета ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва)
13.20-13.50	Особенности рентгенологической картины при гипофосфатазии. Шолохова Наталия Александровна , д.м.н., доктор медицинских наук, доцент кафедры лучевой диагностики детского возраста ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России; Заведующая отделением лучевой диагностики ГБУЗ «Детская городская клиническая больница святого Владимира Департамента здравоохранения города Москвы» ГБУЗ (Москва)
13.50-14.15	Гипофосфатазия: клинические примеры. Вашакмадзе Нато Джумберовна, Шолохова Наталия Александровна (Москва)
14.15-14.20	Дискуссия и ответы на вопросы
14.20-14.25	Перерыв
14.25-16.00	Пленарное заседание №2. Маски рахита. Председатели: Журкова Наталия Вячеславовна, Кисельникова Ольга Викторовна.
14.25-14.55	На приеме пациент X- рахитоподобный синдром в практике педиатра. Кисельникова Ольга Викторовна , к.м.н., врач-педиатр, нефролог, гастроэнтеролог доцент кафедры педиатрии ИНПО ФГБОУ ВО ЯГМУ Минздрава России (Ярославль)
14.55-15.15	Тирозинемия: клиника, диагностика, лечение. 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)
15.15-15.35	Маска рахита- Синдром Моркио. 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 педиатрического факультета ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва)
15.35-15.55	Несовершенный остеогенез: гетерогенная клиническая картина редкого заболевания. Смирнова Ольга Яковлевна , 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)
15.55-16.00	Дискуссия и ответы на вопросы
16.00-16.05	Перерыв

16.05-17.35	<p>Пленарное заседание №3. «VENI, VIDI, VELIT». Разбор клинических случаев. Докладчики: Журкова Наталия Вячеславовна, Смирнова Ольга Яковлевна, Бабайкина Марина Анатольевна, Рачкова Анна Юрьевна, Карасева Мария Сергеевна, Овсяник Наталья Геннадьевна, Савельевна Анна Александровна - сотрудники НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
16.05-16.20	<p>От фенотипа к диагнозу редкого заболевания: Кардио-фацио-кожный синдром, тип 4. 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>
16.20-16.35	<p>Синдром Регта: причина умственной отсталости у девочек Смирнова Ольга Яковлевна 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>
16.35-16.50	<p>Синдром Леша-Нихана как пример наследственного моногенного заболевания с поражением почек (клинический случай) Рачкова Анна Юрьевна научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
16.50-17.05	<p>Синдром Кабуки Карасева Мария Сергеевна научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>
17.05-17.20	<p>Болезнь Фабри-диагностическая Одиссея Савельевна Анна Александровна Ординатор кафедры факультетской педиатрии РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Москва) Смирнова Ольга Яковлевна 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>
17.20-17.35	<p>Синдром Нунан (клинический случай) Бабайкина Марина Анатольевна Овсяник Наталья Геннадьевна научные сотрудники НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)</p>

Прямая трансляция на сайте: <https://www.pediatr-russia.ru/redkiysl>

IV ВСЕРОССИЙСКАЯ МУЛЬТИМЕДИЙНАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ



Союз
педиатров
России



медико-генетический научный центр



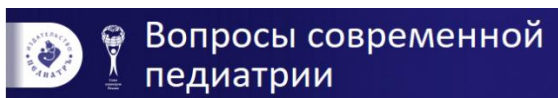
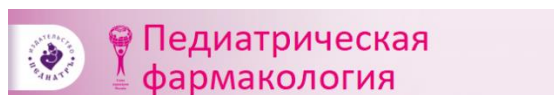
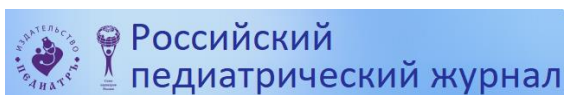
«РЕДКИЙ СЛУЧАЙ»,

посвященная диагностике и лечению орфанных заболеваний

ИНФОРМАЦИОННЫЕ ПАРТНЕРЫ



РОССИЯ СЕГОДНЯ



ВЫРАЖАЕМ БЛАГОДАРНОСТЬ



ЧТО СДЕРЖИВАЕТ ЕГО?

ГИПОФОСФАТАЗИЯ

РАННЯЯ ПОТЕРЯ ЗУБОВ

ПРОБЛЕМЫ ОПОРНО-
ДВИГАТЕЛЬНОГО АППАРАТА

ДЕФОРМАЦИЯ СКЕЛЕТА

НЕОБЪЯСНИМАЯ БОЛЬ

НЕДОСТАТОК РОСТА

ИСКРИВЛЕНИЕ НОГ



ГИПОФОСФАТАЗИЯ (ГФФ)¹ —

прогрессирующее наследственное метаболическое заболевание, вызванное дефицитом тканенеспецифической щелочной фосфатазы (ТНЩФ) в результате мутации в гене ALPL

**НИЗКАЯ ЩЕЛОЧНАЯ
ФОСФАТАЗА**

**ГЛАВНЫЙ МАРКЕР
ЗАБОЛЕВАНИЯ¹**



1. Нарушение обмена фосфора (Гипофосфатазия). Клинические рекомендации 2023. Электронный ресурс https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/770_1 Дата обращения 17.08.2023.

Материал предназначен для специалистов здравоохранения.

ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз»,
123100, город Москва, 1-й Красногвардейский проезд,
дом 21, строение 1, этаж 30, комнаты 13 и 14.

Тел.: +7 (495) 799-56-98, www.astrazeneca.ru

STR_RU-18107. Дата одобрения: 05.09.2023. Дата истечения: 04.09.2025.

AstraZeneca 