

**Образовательный онлайн курс**  
**«Дифференциальная диагностика лизосомных болезней накопления,**  
**сопровождающихся поражениями печени».**  
**Участие для специалистов бесплатное.**

Данный образовательный онлайн курс предназначен для врачей-педиатров и специалистов детского здравоохранения с целью повышения осведомленности о дифференциальной диагностике орфанных заболеваний с поражением печени. Онлайн курс содержит 7 образовательных модулей, доступен для изучения специалистами в любое время и с любого устройства.

09.00 - 14.00	<b>Дифференциальная диагностика лизосомных болезней накопления, сопровождающихся поражениями печени.</b>
09.00 - 09.10	<b>Вступительное слово.</b> <i>Журкова Наталия Вячеславовна, Вашакмадзе Нато Джумберовна, Сурков Андрей Николаевич, Гордеева Ольга Борисовна (Москва)</i>
09.10 - 09.20	<b>Исходное тестирование.</b>
09.20 - 09.45	<b>Модуль №1.</b> <b>Лизосомные болезни накопления. Современный взгляд.</b> <i>Вашакмадзе Нато Джумберовна (Москва)</i> Лизосомные болезни накопления (ЛБН) - актуальная проблема педиатрии. Клинические проявления лизосомных болезней накопления довольно variabelны - от тяжелых форм с ранней манифестацией до легких, малосимптомных форм, которые встречаются даже у взрослых. Патогенетические механизмы заболеваний имеют сходство и обусловлены главным образом мутациями структурных генов, обеспечивающих контроль внутрилизосомного гидролиза таких метаболитов, как гликозаминогликаны, гликопротеины, гликолипиды. Последние годы расширились представления о патогенезе многих ЛБН. В сообщении будут представлены данные о современном видении проблемы.
09.45 - 10.30	<b>Модуль №2.</b> <b>Гепатоспленомегалия неясного происхождения.</b> <i>Сурков Андрей Николаевич (Москва)</i> Лизосомные болезни накопления - гетерогенная группа заболеваний, диагностика которых представляет трудности в педиатрической практике. Эти заболевания до настоящего времени остаются малоизученными не только в нашей стране, но и за рубежом. Клинические симптомы зачастую неспецифичны. В докладе будут обсуждены вопросы дифференциальной диагностики ЛБН с точки зрения гастроэнтеролога.
10.30 - 11.00	<b>Модуль №3.</b> <b>Алгоритм дифференциальной диагностики орфанных заболеваний с поражением селезенки и печени.</b> <i>Журкова Наталия Вячеславовна (Москва)</i> В докладе будет представлен алгоритм дифференциальной диагностики наследственных заболеваний с преимущественным поражением печени и селезенки, сопровождающихся особенностями фенотипа, опережением физического развития. Особое внимание будет уделено наследственным болезням обмена веществ, основным клиническим проявлением которых является гепатоспленомегалия, к которым относятся болезнь Ниманна-Пика, тип А, тип Б, болезнь Гоше, дефицит лизосомной кислой липазы.
11.00- 11.10	<b>Перерыв</b>

11.10 - 11.40	<p><b>Модуль №4.</b>  <b>Патология дыхательной системы в сочетании с гепатоспленомегалией.</b>  <b><i>Вашакмадзе Нато Джумберовна (Москва)</i></b>  У пациентов с ЛБН достаточно часто встречается патология дыхательной системы. Дыхательные нарушения представлены частыми респираторными заболеваниями (бронхиты, синуситы, пневмонии), обструкцией верхних дыхательных путей с синдромом обструктивного апноэ во сне или без него, интерстициальными заболеваниями легких, хронической дыхательной недостаточностью, а также легочной гипертензией с поражением сердца. На фоне поражения легочной ткани повышаются риски инфекционных осложнений. Деформация скелета, утолщение кожи, тугоподвижность суставов и контрактуры, рецидивирующие инфекции дыхательных путей и органомегалия усугубляют симптомы, влияя как на качество жизни, так и на ожидаемую продолжительность жизни.</p>
11.40 - 12.10	<p><b>Модуль №5.</b>  <b>Сочетание патологии центральной нервной системы и поражения печени.</b>  <b><i>Журкова Наталия Вячеславовна (Москва)</i></b>  В докладе будут представлены алгоритмы дифференциальной диагностики наследственных заболеваний, сопровождающихся поражением ЦНС и печени, классификация данной группы заболеваний в зависимости от возраста начала заболевания, основные клинические проявления со стороны ЦНС, которые характерны для заболеваний данной группы. Подробно будут рассмотрены неврологические проявления при болезни Ниманна-Пика, тип А, тип А/Б, болезни Гоше, тип II и тип III, болезни Ниманна-Пика, тип С.</p>
12.10 - 12.55	<p><b>Модуль №6.</b>  <b>Нарушение гемостаза у пациентов с патологией печени.</b>  <b><i>Гордеева Ольга Борисовна (Москва)</i></b>  Печень играет ключевую роль в нормальном функционировании системы гемостаза. Изменение функционального состояния одного из звеньев в системе гемостаза у больных с патологией печени может привести к тяжелым патологическим последствиям, проявляющимся в виде повышенной кровоточивости или склонности к тромбозу. Больные с ЛБН с поражением печени, особенно на конечных стадиях печеночной недостаточности, имеют разнообразные гемостатические дефекты, которые затрагивают все звенья системы гемостаза, тяжесть которых зависит от степени повреждения печени. Своевременное лабораторное выявление имеющихся дефектов системы гемостаза способствует предотвращению как геморрагических, так и тромботических осложнений, улучшению качества жизни пациентов и результатов лечения основного заболевания.</p>
12.55 – 13.35	<p><b>Модуль №7.</b>  <b>Лизосомные болезни накопления: современные методы терапии.</b>  <b><i>Вашакмадзе Нато Джумберовна, Журкова Наталия Вячеславовна (Москва)</i></b>  В докладе будут представлены основные направления терапии наследственных болезней обмена веществ. Показания, возможности, особенности и ограничения трансплантации гемопоэтических стволовых клеток, ферментозаместительной терапии, генотерапии и других методов лечения.</p>
13.35 – 14.00	<p><b>Ситуационные задачи.</b>  <b>Подведение итогов.</b></p>