



«Школа педиатра: орфанные заболевания»

7-8 ноября 2024 года

Место проведения: г. Саранск, гибридный формат

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

Участие для специалистов бесплатное

7 ноября 2024 года

09.00 - 10.30	Пленарное заседание Редкие болезни: проблемы и пути их решения Председатели: Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна, Балыкова Лариса Александровна, Вашакмадзе Нато Джумберовна, Юдина Наталья Геннадьевна Приветственное слово
09.00 - 09.15	Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна , д.м.н., профессор, академик РАН, заведующая кафедрой факультетской педиатрии Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), руководитель НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», главный внештатный детский специалист по профилактической медицине Минздрава России, президент Союза педиатров России Балыкова Лариса Александровна , д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН, проректор по инновационной деятельности в сфере биотехнологии и медицины ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарёва», главный внештатный специалист педиатр Минздрава России в Приволжском федеральном округе Юдина Наталья Геннадьевна - заместитель Министра здравоохранения Республики Мордовия Скопин Павел Игоревич – д.м.н., директор медицинского института ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарёва»
09.15 - 09.35	Расширенный неонатальный скрининг: маршрутизация пациента 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 Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) (Москва) Организация генетической службы в Республике Мордовия
09.35 - 09.55	Храмихина Светлана Сергеевна , заведующая медико-генетической консультацией ГБУЗ Республики Мордовия «МРЦКБ», главный внештатный специалист Минздрава Республики Мордовия по медицинской генетике (Саранск)
09.50 - 10.10	Особенности фенотипа у детей. Как не пропустить хромосомную патологию? Попова Вероника Михайловна , врач-генетик НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
10.10 - 10.30	Клиническая картина мышечной дистрофии Дюшенна <i>(доклад при поддержке компании ООО «ЛиТиСи Терапьютикс», не обеспечивается кредитами НМО)</i> Шаркова Инна Валентиновна , д.м.н., врач-невролог, ведущий научный сотрудник Научно-консультативного отдела ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» (Москва)
10.35 - 10.45	Перерыв
10.45 - 12.15	Сателлитный симпозиум 1 Здоровые дети: путь к счастливому детству <i>(проводится при поддержке компании ООО "Астразенека Фармасьютикалз", не обеспечивается кредитами НМО)</i> Председатель: Вашакмадзе Нато Джумберовна

10.45 - 11.15	<p>Диагностика наследственных заболеваний обмена. Интерпретация результатов исследования 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>
11.15 - 11.45	<p>Дефицит лизосомной кислой липазы: особенности клинической симптоматики, вопросы диагностики и лечения Сурков Андрей Николаевич, д.м.н., заведующий отделом научных основ детской гастроэнтерологии, гепатологии и метаболических нарушений НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ № 2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», профессор кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) (Москва)</p>
11.45 - 12.10	<p>Опыт ведения пациентов с ДЛКЛ в центре орфанных заболеваний в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» Краснощёкова Нина Александровна, врач-педиатр, врач-генетик, заведующая отделением наследственных нарушений обмена веществ ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» (Москва)</p>
12.10 - 12.15	Дискуссия и ответы на вопросы
12.15 - 13.00	Перерыв
13.00 - 14.30	<p>Симпозиум 2 Редкие болезни: слишком много симптомов. Часть 1 Председатели: Вашакмадзе Нато Джумберовна, Журкова Наталия Вячеславовна</p>
13.00 - 13.20	<p>Маски синдрома Хантера <i>(доклад при поддержке компании МедилонФармимекс, не обеспечивается кредитами НМО)</i> Вашакмадзе Нато Джумберовна, д.м.н., руководитель отдела орфанных болезней профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», профессор кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) (Москва)</p>
13.20 - 13.40	<p>Метаболические миопатии 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>
13.40 - 14.00	<p>Х-сцепленная умственная отсталость 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>
14.00 - 14.20	<p>Низкорослость у детей с наследственными заболеваниями Овсяник Наталья Геннадьевна, врач-эндокринолог, научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва) Задержка роста и низкорослость часто встречаются у педиатрических пациентов. В ряде случаев низкорослость, может быть, одним из признаков наследственных заболеваний. В лекции пойдет речь о диагностике низкорослости, оценке роста с помощью центильных таблиц и кривых роста, программы ВОЗ Anthro. Будут представлены ряд наследственных заболеваний, в состав которых входит низкорослость.</p>
14.20 - 14.30	Дискуссия и ответы на вопросы

14.30 - 14.45	Перерыв
14.45 - 16.15	Симпозиум 3 Редкие болезни: слишком много симптомов. Часть 2 Председатели: Ледайкина Людмила Викторовна, Сурков Андрей Николаевич
14.45–15.05	Наблюдение детей с муковисцидозом: клинические рекомендации и реальная практика в Республике Мордовия Ледайкина Людмила Викторовна , д.м.н., профессор, главный неонатолог Минздрава Республики Мордовия, зав. кафедрой диетологии, эндокринологии, гигиены с курсом неонатологии ФГБОУ ВО «Мордовский государственный университет им. Н.П. Огарева» (Саранск)
15.05 - 15.30	Спинальная мышечная атрофия: клиническая картина, методы диагностики и современные методы терапии Яцык Леонид Михайлович , врач-невролог НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ № 2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
15.30 - 15.50	Мышечная дистрофия Дюшенна: заподозрить, поставить диагноз и помочь Ширманкина Марина Васильевна , ассистент кафедры педиатрии ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарева», Балыкова Лариса Александровна , д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН, проректор по инновационной деятельности в сфере биотехнологии и медицины ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарёва», главный внештатный специалист педиатр Минздрава России в Приволжском федеральном округе, Осколкова Светлана Андреевна , зав. неврологическим отделением ГБУЗ Республики Мордовия «ДРКБ», Садовникова Екатерина Вячеславовна , врач-невролог ГБУЗ Республики Мордовия «ДРКБ» (Саранск)
15.50 - 16.10	Болезнь Вильсона у детей: современные возможности диагностики и терапии Сурков Андрей Николаевич , д.м.н., заведующий отделом научных основ детской гастроэнтерологии, гепатологии и метаболических нарушений НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ № 2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», профессор кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) (Москва)
16.10 - 16.15	Дискуссия и ответы на вопросы
8 ноября 2024 года	
09.00 - 10.30	Симпозиум 4 Редкие болезни: слишком много симптомов. Часть 3 Председатели: Балыкова Лариса Александровна, Вашакмадзе Нато Джумберовна
09.00 - 09.20	Синдром удлинённого интервала QT – возможности генетики в плане определения прогноза заболевания на примере клинических случаев Балыкова Лариса Александровна , д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН, проректор по инновационной деятельности в сфере биотехнологии и медицины ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарёва», главный внештатный специалист педиатр Минздрава России в Приволжском федеральном округе; Елистратова Татьяна Николаевна , врач-детский кардиолог ГБУЗ Республики Мордовия «ДП №4»; Чарышкина Анастасия Михайловна , ординатор кафедры педиатрии ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарева»; Щекина Наталья Владимировна , главный внештатный специалист-детский кардиолог Минздрава Республики Мордовия, зав. отделением кардиологии ГБУЗ Республики Мордовия «ДРКБ» (Саранск)
09.20 - 09.40	Глутаровая ацидемия I тип 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)

09.40 - 09.55	Клинический случай гипомиелинизирующей нейропатии 3 типа (синдром Дежерина-Сотта) у ребенка раннего возраста Гарина Светлана Васильевна , к.м.н., доцент кафедры педиатрии ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарева» (Саранск)
09.55 - 10.15	Болезнь Краббе у детей: как не пропустить редкое заболевание? 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)
10.15 - 10.30	Клинический случай метатропной дисплазии, ассоциированной с геном TRPV4 Гарина Светлана Васильевна , к.м.н., доцент кафедры педиатрии ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарева», Чиркова Оксана Анатольевна , врач-неонатолог отделения патологии новорожденных и недоношенных детей ГБУЗ Республики Мордовия «ДРКБ», Аникина Ксения Сергеевна , клинический ординатор кафедры педиатрии ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарева» (Саранск)
10.30 - 10.45	Перерыв
10.45 - 13.20	Симпозиум 5 Редкие болезни: слишком много симптомов. Часть 4 Председатели: Журкова Наталия Вячеславовна, Сурков Андрей Николаевич
10.45 - 11.05	Современные представления об обмене фосфора в организме ребёнка. Х-сцепленный гипофосфатемический рахит <i>(доклад при поддержке компании Swiix BioPharma не обеспечивается кредитами НМО)</i> Лаврова Алла Евгеньевна , д.м.н., директор Института педиатрии, заведующая педиатрическим отделением №2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России (Нижний Новгород)
11.05 - 11.25	Ахондроплазия в практике педиатра: обзор заболевания, современные подходы к диагностике. <i>(доклад при поддержке компании Swiix BioPharma не обеспечивается кредитами НМО)</i> Михайлова Евгения Геннадьевна , к.м.н., врач-детский эндокринолог, заведующая отделением эндокринологии ГБУЗ «Самарская областная детская клиническая больница им. Н. Н. Ивановой», главный внештатный специалист детский эндокринолог Минздрава Самарской области (Самара)
11.25 - 11.45	Синдром Нунан Овсяник Наталья Геннадьевна , врач-эндокринолог, научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
11.45 - 12.05	Орфанная гепатология: случаи из практики Сурков Андрей Николаевич , д.м.н., заведующий отделом научных основ детской гастроэнтерологии, гепатологии и метаболических нарушений НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», профессор кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) (Москва)
12.05 - 12.20	Редкое заболевание - конституциональная врожденная тромбоцитопения, связанная с мутацией в гене RUNX1 Арискина Анастасия Владимировна , врач-ординатор ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарева», врач-стажер отделения гематологии ГБУЗ Республики Мордовия «ДРКБ», Верещагина Вероника Сергеевна , к.м.н., доцент кафедры педиатрии ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарева» (Саранск)

12.20 - 12.35	<p>Гиперэозинофильный синдром (хроническая эозинофильная лейкемия) – клиническое наблюдение Краснопольская Анна Валерьевна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарева», Пигачева Ольга Юрьевна, врач-педиатр врач аллерголог-иммунолог, зав. педиатрическим отделением ГБУЗ Республики Мордовия «ДРКБ», Ханина Анастасия Михайловна - студентка ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарева» (Саранск)</p>
12.35 - 12.45	<p>На приеме у врача-педиатра пациент с мукополисахаридозом II типа (синдром Хантера) - клинический случай Тягушева Евгения Николаевна, студентка ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарева», Науменко Елена Ивановна, к.м.н., доцент, зав. кафедрой педиатрии ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарева» (Саранск)</p>
12.45 - 12.55	<p>Остеопетроз - редкое заболевание в практике педиатра Казанкина Валерия Сергеевна, врач - рентгенолог ГБУЗ Республики Мордовия «ДРКБ», Казанкина Елена Николаевна, зав. неврологическим отделением ГБУЗ Республики Мордовия «ДРКБ» (Саранск)</p>
12.55 - 13.05	<p>Редкий случай миопатии с диспропорцией типов мышечных волокон Балыкова Лариса Александровна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П. Огарева», Ивянская Наталья Васильевна, зам. Главного врача по лечебной работе 3 случая ребенка с центральным апноэ во сне, клинически соответствующий синдрому РОХХАД, современные взгляды на патофизиологию и диагностику данного редкого заболевания, а также ревизия диагноза после проведения полногеномного секвенирования. Будут рассмотрены клинические симптомы, позволяющие практикующему врачу-педиатру заподозрить миопатии с диспропорцией типов мышечных волокон.</p>
13.05 - 13.20	<p>Дискуссия и ответы на вопросы</p>