



«Школа педиатра: орфанные заболевания»

28-29 мая 2026 года

Место проведения: ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России,
г. Санкт-Петербург

28 мая 2026 года	
11.00 - 12.00	Пленарное заседание №1 Редкие заболевания: клинические ориентиры и современные решения Председатели: Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна, Имянитов Евгений Наумович, Вашакмадзе Нато Джумберовна, Костик Михаил Михайлович, Коротеев Александр Леонидович
11.00 - 11.10	Приветственное слово 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), профессор Университета МГУ-ППИ в Шэньчжэне, 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 (Москва)
11.10 - 11.30	Этнические аспекты медицинской генетики Имянитов Евгений Наумович , д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН, заведующий кафедрой общей и молекулярной медицинской генетики ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России (Санкт-Петербург)
11.30 - 11.45	Успехи и перспективы организации генетической службы в Санкт-Петербурге Коротеев Александр Леонидович , к.м.н., главный врач СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», главный внештатный специалист по медицинской генетике Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга и Минздрава России в СЗФО (Санкт-Петербург)
11.45 - 12.00	От науки к клинической практике 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)
12.00 - 12.45	Сателлитный симпозиум №1 Пациенты с редкими заболеваниями на приеме: диагностика и возможности терапии <i>(при поддержке ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз», не обеспечивается кредитами НМО)</i> Председатель: Вашакмадзе Нато Джумберовна
12.00 - 12.15	Гипофосфатазия под маской «частых» жалоб: подходы к диагностике и ведению пациентов Костик Михаил Михайлович , д.м.н., профессор, и.о. заведующего кафедрой ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, главный внештатный специалист педиатр СЗФО РФ и главный внештатный специалист детский ревматолог СЗФО РФ (Санкт-Петербург)
12.15 - 12.30	Дефицит лизосомной кислой липазы: накопленный опыт скрининга и диагностики Габруская Татьяна Викторовна , к.м.н., доцент кафедры детских болезней им. И.М. Воронцова ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, врач-гастроэнтеролог (Санкт-Петербург)

12.30 - 12.45	Плексиформные нейрофибромы: алгоритм диагностики и современные терапевтические решения Кондратьев Глеб Валентинович , детский онколог, заведующий учебной частью кафедры детской онкологии и лучевой терапии ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России (Санкт-Петербург)
12.45 - 13.30	Сателлитный симпозиум №2 Современный педиатр и редкие заболевания <i>(при поддержке АО «Генериум», не обеспечивается кредитами НМО)</i> Председатель: Вашакмадзе Нато Джумберовна
12.45 - 13.05	Прорыв в лечении мукополисахаридоза II типа Вашакмадзе Нато Джумберовна , д.м.н., заведующая отделом 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)
13.05 - 13.25	Нейрокогнитивные мишени и цели лечения детей с МПС II типа Каркашадзе Георгий Арчилович , к.м.н., заведующий отделом развития мозга в онтогенезе, формирования когнитивных функций и нейробиологии, врач-невролог НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
13.25 - 13.30	Дискуссия и ответы на вопросы
13.30 - 14.00	Перерыв (кофе-брейк)
14.00 - 14.45	Пленарное заседание №2 Орфанные заболевания: фокус на диагностику и терапию Председатель: Костик Михаил Михайлович
14.00 - 14.25	Диагностическая одиссея пациентов с наследственной патологией: долгий путь к диагнозу 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)
14.25 - 14.35	Низкая ЩФ в условиях многопрофильного стационара: как найти песчинку в океане Алимов Мирзонуриддин Мирзоолимович, Костик М.М. (Санкт-Петербург) Алимов Мирзонуриддин Мирзоолимович , клинический ординатор кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России (Санкт-Петербург)
14.35 - 14.45	Интерстициальное заболевание легких, ассоциированное с мутацией в гене филамина А Нурсеитова Асель Абилсеитовна, Кузнецова А.А. (Санкт-Петербург) Нурсеитова Асель Абилсеитовна , клинический ординатор кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России (Санкт-Петербург)
14.45 - 16.15	Пленарное заседание №3 Нарушение метаболизма у детей с наследственными болезнями обмена Председатель: Вашакмадзе Нато Джумберовна
14.45 - 15.25	Редкие и важные: почему нельзя игнорировать орфанные заболевания 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)

15.25 - 16.05	Современные вызовы диагностики и лечения лизосомных болезней накопления 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)
16.05 - 16.15	Дискуссия и ответы на вопросы
16.15 - 16.30	Перерыв
16.30 - 18.00	Пленарное заседание №4 Экспертный взгляд на редкие заболевания: интеграция науки в практику педиатра Председатель: Журкова Наталия Вячеславовна
16.30 - 16.55	Полногеномное секвенирование в диагностике раннего морбидного ожирения Николаева Александра Федоровна, Тюльпаков А.Н., Шестопалова Е.А., Кадышев В.В., Бойко Т.В., Тихонович Ю.В., Панченко Е.Г., Соловова О.А., Сахтарьек З.Н., Дубовенко Л.С., Сергеева Н.Е., Рыжкова О.П., Сигин В.О. (Москва) Николаева Александра Федоровна , научный сотрудник лаборатории эпигенетики ожирения и диабета ФГБНУ «МГНЦ» (Москва)
16.55 - 17.25	Молекулярно-генетическая диагностика заболеваний центральной нервной системы в педиатрической практике Назаров Владимир Дмитриевич , к.м.н., заведующий лабораторией молекулярной диагностики НМЦ Минздрава России по молекулярной медицине, доцент кафедры медицинской биологии и генетики ФГБОУ ВО ПСПбГМУ им. И.П. Павлова Минздрава России (Санкт-Петербург)
17.25 - 17.35	Дискуссия и ответы на вопросы
29 мая 2026 года	
09.00 - 10.45	Пленарное заседание №1 Редкие болезни: трансляционная медицина и клиническая практика Председатели: Вашакмадзе Нато Джумберовна, Журкова Наталия Вячеславовна, Коталевская Юлия Юрьевна
09.00 - 09.25	Наследственные нарушения нейроразвития и поведения 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)
09.25 - 09.45	Современная терапия врожденного буллезного эпидермолиза: проблемы и оптимизация ведения пациентов Материкин Александр Игоревич , к.м.н., заведующий отделением дерматологии с дневным стационаром НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
09.45 - 10.05	Болезнь Сегавы – имитатор ДЦП. Как одна таблетка меняет судьбу Попова Вероника Михайловна , научный сотрудник, врач-генетик НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
10.05 - 10.25	Кожный фенотип в практике врача: алгоритмы диагностики наследственных заболеваний Коталевская Юлия Юрьевна , к.м.н., врач-генетик, заведующая кабинетом по лечению редких (орфанных) заболеваний КДЦ ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского, главный внештатный специалист по орфанным заболеваниям Московской области, доцент кафедры детских болезней ФУВ ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского (Московская область)

10.25 - 10.45	Путь к редкому диагнозу Рачкова Анна Юрьевна , врач-педиатр, нефролог, научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
10.45 - 11.00	Перерыв
11.00 - 11.45	Круглый стол «Голос пациента» Участники: Вашакмадзе Нато Джумберовна (Москва), Павлов Андрей Сергеевич (Московская область), Серкина Ирина Александровна (Санкт-Петербург), Аулова Юлия Геннадьевна (Москва)
11.45 - 13.30	Пленарное заседание №2 Клинико-диагностические и терапевтические горизонты Председатели: Суспицын Евгений Николаевич, Бучинская Наталья Валерьевна
11.45 - 12.00	Клинический случай нейронального цероидного липофусциноза 2 типа Кудряшова Елена Константиновна , к.м.н., заведующая медико-генетической консультацией ГБУЗ Ленинградская областная клиническая больница, врач-генетик (Санкт-Петербург)
12.00 - 12.20	Редкие эпилептические энцефалопатии раннего детского возраста Гайфулина Розалия Салаватовна , врач-невролог ОАРИТН ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России (Санкт-Петербург)
12.20 - 12.40	Аспекты дифференциальной диагностики синдрома некомпактного миокарда левого желудочка Стрекалов Денис Львович, Корнишина Т.Л., Абузова А.С., Лаптиеv С.А. (Санкт-Петербург) Стрекалов Денис Львович , к.м.н., доцент кафедры общей и молекулярной медицинской генетики ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, врач-генетик, врач-кардиолог (Санкт-Петербург)
12.40 - 13.00	Разнообразие митохондриальной патологии и подходы к энерготропной терапии Лаптиеv Сергей Александрович , к.б.н., врач-генетик, доцент кафедры общей и молекулярной медицинской генетики ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России (Санкт-Петербург)
13.00 - 13.15	Редкая болезнь жирового обмена – болезнь Андерсона Шилова Елена Вадимовна, Волкова Н. Л. (Санкт-Петербург) Шилова Елена Вадимовна , врач-гастроэнтеролог гастроэнтерологического отделения Клиники ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России (Санкт-Петербург)
13.15 - 13.30	Митохондриальная нейрогастроинтестинальная энцефаломиопатия. Клиническое наблюдение Габруская Татьяна Викторовна , к.м.н., доцент кафедры детских болезней им. И.М. Воронцова ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, врач-гастроэнтеролог (Санкт-Петербург)
13.30 - 14.00	Перерыв (кофе-брейк)
14.00 - 15.30	Пленарное заседание №3 Экспертный взгляд на редкие заболевания: интеграция науки в практику педиатра Председатели: Суспицын Евгений Николаевич, Костик Михаил Михайлович
14.00 - 14.20	Генетика аутизма: состояние проблемы Суспицын Евгений Николаевич , д.м.н., профессор кафедры общей и молекулярной медицинской генетики ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, врач-генетик (Санкт-Петербург)
14.20 - 14.35	Нарушения копияности у пациентов с РАС и нарушениями интеллектуального развития: анализ серии случаев Мальшева Кристина Сергеевна , к.м.н., ассистент кафедры общей и молекулярной медицинской генетики ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, врач-генетик (Санкт-

14.35 - 14.50	<p>Петербург)</p> <p>КВГ-синдром: клинические особенности и диагностика на примере двух случаев Шаронова Ольга Сергеевна, врач-стажер медико-генетической консультации ГУЗ «Саратовская областная детская клиническая больница» (Саратов)</p>
14.50 - 15.05	<p>Мутации, связанные с тугоухостью в якутской популяции</p> <p>Янус Григорий Аркадьевич, к.м.н., научный сотрудник НИЦ ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, врач-лабораторный генетик (Санкт-Петербург)</p>
15.05 - 15.15	<p>Молекулярно-генетические исследования в практике иммунолога</p> <p>Лобачева Анна Владимировна, врач-педиатр, врач аллерголог-иммунолог педиатрического отделения № 2 ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России (Санкт-Петербург)</p>
15.15 - 15.30	<p>Современные возможности профилактики наследственных заболеваний и выбор семьи</p> <p>Шабанова Елена Сергеевна, врач-генетик ФГБНУ «Научно-исследовательский институт акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта» (Санкт-Петербург)</p>
15.30 - 17.00	<p>Пленарное заседание №4</p> <p>Наследственные заболевания с поражением опорно-двигательного аппарата</p> <p>Председатели: Суспицын Евгений Николаевич, Костик Михаил Михайлович</p>
15.30 - 15.45	<p>Российский регистр пациентов с мукополисахаридозом в помощь клиницисту</p> <p>Бучинская Наталья Валерьевна, Вечкасова А.О. (Санкт-Петербург), Захарова Е.Ю. (Москва)</p> <p>Бучинская Наталья Валерьевна, к.м.н., врач-педиатр, врач-генетик консультативного отделения СПб ГБУЗ "Диагностический центр (медико-генетический)", ассистент кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России (Санкт-Петербург)</p>
15.45 - 16.00	<p>Не просто сколиоз и не просто артрит — синдром Стиклера</p> <p>Раупов Ринат Каусарович, к.м.н., врач-ревматолог, заведующий лабораторией ювенильных артритов, старший научный сотрудник ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии имени Г.И. Турнера» Минздрава России (Санкт-Петербург)</p>
16.00 - 16.15	<p>Pseudoarthritis in Children Caused by Congenital Insensitivity to Pain: Two Case Reports (pre-recorded presentation)</p> <p>Псевдоартрит у детей, вызванный врожденной нечувствительностью к боли: два клинических случая (доклад в записи)</p> <p>Le Quynh Chi, MD, PhD, pediatric rheumatologist, the chief of the pediatric rheumatology department, Vietnam National Children's Hospital (Hanoi, Vietnam)</p> <p>Ле Куинь Чи, д.м.н., детский ревматолог, заведующий отделением детской ревматологии Вьетнамской национальной детской больницы (Ханой, Вьетнам)</p>
16.15 - 16.25	<p>Акроosteолиз с системным остеопорозом и патологическими переломами: описание семейных случаев синдрома Хайду-Чейни</p> <p>Алимов Мирзонуриддин Мирзоолимович, Бучинская Н.В., Суспицын Е.Н., Костик М.М. (Санкт-Петербург)</p> <p>Алимов Мирзонуриддин Мирзоолимович, клинический ординатор кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России (Санкт-Петербург)</p>
16.25 - 16.35	<p>Полосчатая остеопатия в сочетании с ювенильным идиопатическим артритом – клиническое наблюдение</p> <p>Яковлев Александр Александрович, Гайдар Е.В. (Санкт-Петербург)</p> <p>Яковлев Александр Александрович, ассистент кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России (Санкт-Петербург)</p>

16.35 - 16.45	<p>Синдром Caffey в практике ортопеда: описание клинического случая Великанова Марина Сергеевна, к.м.н., врач-ортопед Консультативно-диагностического центра ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии имени Г.И. Турнера» Минздрава России (Санкт-Петербург)</p>
16.45 - 16.55	<p>Клинический случай фибродисплазии оссифицирующей прогрессирующей Турун Дарья Павловна, Дубко М.Ф. (Санкт-Петербург) Турун Дарья Павловна, клинический ординатор кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России (Санкт-Петербург)</p>
16.55 - 17.05	<p>Муколипидоз II типа (I-клеточная болезнь) Турги́некова Ева Петровна, Исупова Е.А. (Санкт-Петербург) Турги́некова Ева Петровна, клинический ординатор кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России (Санкт-Петербург)</p>
17.05 - 17.15	<p>Закрытие конференции. Дискуссия, ответы на вопросы</p>