

6 декабря 2022 года

Программа образовательного мероприятия подана на аккредитацию  
в Комиссию по оценке учебных мероприятий и материалов установленным требованиям  
для НМО на 6 кредитных единиц.  
Участие для специалистов бесплатное.

09.00-09.45	<p><b>Сателлитный симпозиум №1</b> <b>Редкие болезни: слишком много симптомов.</b> <i>(проводится при поддержке компании Астразенека, не обеспечивается кредитами НМО)</i> <b>Председатель: Вашакмадзе Н.Д.</b></p>
09.00-09.40	<p><b>Вариабельность клинической картины дефицита лизосомной кислой липазы.</b> <b>Вашакмадзе Н.Д. (Москва)</b> Во время сообщения будут обсуждены сложности диагностики заболевания. Как известно, дефицит лизосомальной кислой липазы (ДЛКЛ) — это лизосомная болезнь накопления в результате мутации гена, кодирующего кислотную 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.</p>
09.40-09.45	<p><b>Дискуссия и ответы на вопросы</b></p>
09.45-10.45	<p><b>Сателлитный симпозиум №2.</b> <b>НЕ редкие пациенты в практике врача-педиатра.</b> <i>(проводится при поддержке компании Санофи, не обеспечивается кредитами НМО)</i> <b>Председатель: Вашакмадзе Н.Д.</b></p>
09.45-10.10	<p><b>«Рисуем» портрет мукополисахаридоза I типа.</b> <b>Вашакмадзе Н.Д. (Москва)</b> В докладе будут рассмотрены основные клинические проявления, которые помогут заподозрить у ребенка мукополисахаридоз I типа, проведен анализ сложностей, которые возникают при диагностике заболевания.</p>
10.10-10.40	<p><b>Дефицит кислой сфингомиелиназы в практике врача-педиатра.</b> <b>Журкова Н.В. (Москва)</b> В докладе будут представлены особенности клинической картины у пациентов с различными формами недостаточности кислой сфингомиелиназы, рассмотрены вопросы дифференциальной диагностики с другими наследственными болезнями обмена веществ, в том числе поздней формы заболевания, манифестирующей в детском и подростковом возрасте.</p>
10.40-10.45	<p><b>Дискуссия и ответы на вопросы</b></p>
10.45-10.50	<p><b>Перерыв</b></p>
10.50-11.50	<p><b>ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ</b> <b>Актуальные вопросы реализации программы расширенного неонатального скрининга: взгляд педиатра и генетика.</b> <b>Модераторы: Намазова-Баранова Л.С., Куцев С.И., Воронин С.В., Вашакмадзе Н.Д.</b></p> <p>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. Целью расширенного неонатального скрининга является ранняя диагностика заболеваний, в результате которой можно назначить своевременную</p>

	терапию. Алгоритм взаимодействия медицинских организаций по обеспечению расширенного неонатального скрининга будет подробно обсужден во время дискуссии.
11.50-11.55	<b>Перерыв</b>
11.55-14.00	<b>Симпозиум №3</b> <b>Редкие болезни в практике дерматолога и гастроэнтеролога.</b> <b>Председатели: Амбарчян Э.Т., Сурков А.Н.</b>
11.55-12.20	<b>Кардио-фациально-кожный синдром.</b> <b>Кузьмина А.Д. (Москва)</b> Кардио-фациально-кожный синдром (CFC) представляет собой редкое генетическое заболевание, вызванное вариантами пути передачи сигнала RAS/митоген-активируемой протеинкиназы (МАРК) и характеризуется врожденными пороками сердца, характерным черепно-лицевым дисморфизмом и различными кожными аномалиями.
12.20-12.45	<b>Lumps and bumps. Причины и поводы для беспокойства?</b> <b>Иванчиков В.В. (Москва)</b> Узелковые высыпания у детей в раннем возрасте носят, как правило, доброкачественный характер. Однако, есть ряд злокачественных новообразований, которые могут дебютировать со сходными клиническими проявлениями и задачей врача-дерматолога является своевременно их диагностировать. Доклад затрагивает тему клинических проявлений и совокупности симптомов, на которые следует обратить внимание при обследовании такой группы пациентов.
12.45-13.25	<b>Перспективы терапии витилиго у детей.</b> <b>Амбарчян Э.Т. (Москва)</b> Витилиго - распространенное депигментирующее заболевание кожи, которым страдает 0,5-2% населения во всем мире. Заболевание характеризуется избирательной потерей меланоцитов, что приводит к появлению типичных белых пятен на коже. В последние годы был достигнут значительный прогресс в понимании патогенеза витилиго, которое в настоящее время однозначно классифицируется как аутоиммунное заболевание. Витилиго часто сбрасывают со счетов как косметическую проблему, хотя его последствия могут быть психологически разрушительными, часто со значительным бременем в повседневной жизни.
13.25-13.55	<b>Диагностика и лечение тирозинемии.</b> <b>Сурков А.Н. (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.
13.55-14.00	<b>Дискуссия и ответы на вопросы</b>
14.00-14.05	<b>Перерыв</b>
14.05-14.50	<b>Сателлитный симпозиум №4</b> <b>Актуальные вопросы оценки долгосрочного применения ФЗТ у пациентов с МПС II.</b> <i>(проводится при поддержке компании Скопинфарм, не обеспечивается кредитами НМО)</i> <b>Председатель: Вашакмадзе Н.Д.</b>
14.05-14.25	<b>Оценка эффективности применения ферментозаместительной терапии.</b> <b>Вашакмадзе Н.Д. (Москва)</b> В сообщении будут представлены основные показатели, необходимые для мониторинга состояния пациента при проведении ферментозаместительной терапии. Прогноз при болезни Хантера зависит от возраста манифестации заболевания и выраженности клинических проявлений. Своевременная диагностика и назначение патогенетической терапии на ранних стадиях заболевания определяет благоприятный прогноз и улучшает качество жизни детей, предотвращая развитие жизнеугрожающих состояний.

14.25-14.45	<p><b>Мониторинг оценки ГАГ у пациентов с МПС II на основании обзора собственного и международного опыта.</b>  <b>Журкова Н.В. (Москва)</b>  Будут рассмотрены особенности мониторинга ГАГ у пациентов с МПС II типа, факторы, оказывающие влияние на содержание ГАГ в моче, данные международных исследований по использованию контроля уровня ГАГ как одного из значимых биохимических маркеров эффективности патогенетической терапии заболевания.</p>
14.45-14.50	<p><b>Дискуссия и ответы на вопросы</b></p>
14.50-14.55	<p><b>Перерыв</b></p>
14.55-17.00	<p><b>Симпозиум №5</b>  <b>Редкие болезни: слишком много симптомов.</b>  <b>Председатели: Вашакмадзе Н.Д., Бокова Т.А.</b></p>
14.55-15.20	<p><b>Дифференциальная диагностика лизосомных болезней накопления – взгляд гастроэнтеролога.</b>  <b>Бокова Т.А. (Москва)</b>  Лизосомные болезни накопления (ЛБН) - 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.</p>
15.20-15.45	<p><b>Клинический случай редкого ABL1 - ген ассоциированного синдрома.</b>  <b>Коталевская Ю.Ю. (Москва)</b>  В докладе будет представлено клиническое описание очень редкой наследственной патологии - ABL1 - ген ассоциированного синдрома, протекающего с поражением сердечно-сосудистой, скелетной систем и особенностями фенотипа. Приведено описание клинической картины и вопросы дифференциальной диагностики</p>
15.45-16.05	<p><b>Недостаточность митохондриального бета-окисления жирных кислот с манифестацией в позднем детском и подростковом возрасте.</b>  <b>Журкова Н.В. (Москва)</b>  <i>(доклад при поддержке компании Нутриция, не обеспечивается кредитами НМО)</i>  В докладе будут представлены поздние формы заболеваний данной группы, манифестирующие в школьном и подростковом возрасте. Будут показаны основные дифференциально-диагностические признаки заболевания, особенности клинической картины, принципы тактики ведения пациентов данной группы.</p>
16.05-16.30	<p><b>Метилмалоновая ацидемия (ММА) - клиника, диагностика, лечение.</b>  <b>Семенова Н.А. (Москва)</b>  В сообщении автор расскажет о редком генетическом гетерогенном заболевании, относящемся к группе орфанных болезней. Будет проведен подробный анализ диагностики, лечения заболевания и тактики ведения пациентов при метаболических кризах.</p>
16.30-16.50	<p><b>Клинические аспекты течения пропионовой ацидемии (ПА).</b>  <b>Печатникова Н.Л. (Москва)</b>  Пропионовая ацидемия вызвана недостаточной активностью пропионил-КоА-карбоксилазы и характеризуется жизнеугрожающими приступами метаболической декомпенсации и неврологической дисфункции, может осложняться кардиомиопатией. Распространенность составляет приблизительно 1 случай на 100 000 рожденных живыми по всему миру. В докладе будут обсуждены вопросы клинических проявлений, диагностики и лечения редкого наследственного заболевания.</p>
16.50-17.00	<p><b>Дискуссия и ответы на вопросы</b></p>

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

# V ВСЕРОССИЙСКАЯ МУЛЬТИМЕДИЙНАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ



Союз  
педиатров  
России



медико-генетический научный центр



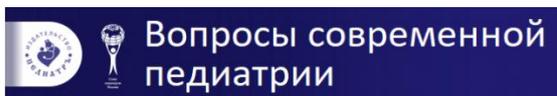
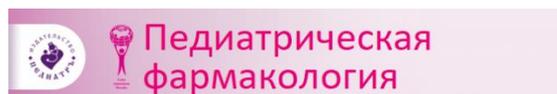
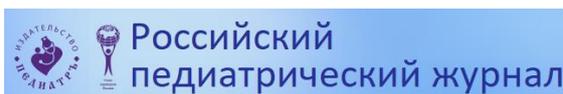
## «РЕДКИЙ СЛУЧАЙ»,

посвященная диагностике и лечению орфанных заболеваний

## ИНФОРМАЦИОННЫЕ ПАРТНЕРЫ



РОССИЯ СЕГОДНЯ



## ВЫРАЖАЕМ БЛАГОДАРНОСТЬ



# ЖИЗНЬ С ДЕФИЦИТОМ ЛИЗОСОМНОЙ КИСЛОЙ ЛИПАЗЫ (ДЛКЛ)...

**8-800-301-06-51** Обратитесь на бесплатную горячую  
линию Программы Диагностики

# 50%

пациентов детского возраста  
подвержены риску прогрессирования  
болезни до фиброза/цирроза  
или трансплантации печени

**в течение 3 лет<sup>1</sup>**

Ранняя диагностика  
ДЛКЛ позволит избежать  
тяжелых осложнений

При обнаружении дислипидемии в сочетании с признаками поражения печени стоит заподозрить ДЛКЛ. Обратитесь на бесплатную горячую линию Программы диагностики

# 8-800-301-06-51

Список литературы:

1. Burton VK, et al. Curr Med Res Opin. 2017;33(7):1211-1214.

2. Программа диагностики ДЛКЛ: <https://med-gen.ru/programma-diagnostiki-defitsita-lizosomnoi-kisloi-lipazy/> (дата доступа 18.10.22).

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)  
KAN-RU-14998. Дата одобрения: 16.11.2022. Дата истечения: 15.11.2024.

Зарегистрироваться  
в программе  
диагностики



AstraZeneca

Общество с ограниченной ответственностью «Скопинский фармацевтический завод» (ООО «СКОПИНФАРМ») – современное быстроразвивающееся фармацевтическое производство. Соответствует всем стандартам GMP и имеет собственные современные аналитические лаборатории, где внедрены новые методы анализа различных лекарственных форм.

**Завод выпускает:**

- 55 видов продукции;
- более 1,2 млрд таблеток в год;
- более 500 тыс. упаковок препаратов крови в год;
- все виды жидких и твердых лекарственных форм, преднаполненные шприцы и лиофилизаты.

ООО «СКОПИНФАРМ» является одной из ведущих дистрибьюторских компаний в Российской Федерации по поставкам лекарственных препаратов в системе государственных закупок по следующим показаниям:

**I. Орфанные заболевания:**

- Мукополисахаридоз 2, 4 и 6 типа
- Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура
- Болезнь Гоше I типа
- Криопирин-ассоциированный периодический синдром
- Острая порфирия
- Болезнь Фабри
- Наследственный ангионевротический отек (НАО)
- Болезнь Ниманна-Пика
- Легочная артериальная гипертензия
- Гемофилия
- Болезнь Виллебранда и др.

**II. Онкологические заболевания:**

- Рак молочной железы
- Рак почки
- Рак легкого
- Злокачественная меланома и др.

**III. Ревматология:**

- Юношеский ревматоидный артрит
- Болезнь Стилла
- Средиземноморская лихорадка
- Псориатический артрит
- Анкилозирующий спондилит и др.

С 2021 года ООО «Скопинфарм» поддержал создание и стал информационным партнером нового интернет-портала «Помощь редким» для привлечения внимания широкой общественности к проблемам терапии орфанных заболеваний.

Развитие завода активно продолжается, ведётся строительство корпусов для производства цитостатических препаратов и жидких лекарственных форм.

Скопинский фармацевтический завод – работа на благо пациентов! **Мы производим высококачественные лекарственные препараты, делая доступными эффективные методы лечения.**

Узнайте больше на <https://skopinpharm.com/>

