



Х ЮБИЛЕЙНАЯ ВСЕРОССИЙСКАЯ МУЛЬТИМЕДИЙНАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ «РЕДКИЙ СЛУЧАЙ»

5 декабря 2025 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

09.00 - 10.30	Сателлитный симпозиум №1 15 минут, меняющие жизнь <i>(проводится при поддержке ООО «Къези Фармасьютикалс», не обеспечивается кредитами НМО)</i> Председатель: Вашакмадзе Нато Джумберовна
09.00 - 09.30	Не просто худоба: тревожные признаки липодистрофии Демина Елена Степановна , к.м.н., детский эндокринолог, заведующая детским эндокринологическим отделением Российской детской клинической больницы (РДКБ) (Москва)
09.30 - 10.00	Почему слабослышащий ребенок часто болеет? 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)
10.00 - 10.30	Буллезный эпидермолиз: что может и должен сделать педиатр Школьников Татьяна Валерьевна , к.м.н., врач-дерматовенеролог, заведующая Городским центром дерматологии и венерологии (ГЦДВ) (Санкт-Петербург)
10.30 - 10.35	Перерыв
10.35 - 11.35	Пленарное заседание №1 Круглый стол «Перспективы выявления редких наследственных заболеваний» Участники: 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 (Китай), 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) Северинов Константин Викторович , д.м.н., профессор, научный руководитель Национальной генетической инициативы «100 000+Я», директор «Биотек кампус» (Москва) Кудлай Дмитрий Анатольевич , д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН, вице-президент АО «Генериум», заместитель декана факультета биоинженерии и биоинформатики Московского государственного университета имени М.В. Ломоносова (Москва)
11.35 - 11.40	Перерыв

11.40 - 12.25	Сателлитный симпозиум №2 Современный педиатр и редкие заболевания <i>(проводится при поддержке ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз», не обеспечивается кредитами НМО)</i> Председатель: Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна
11.40 - 11.55	Орфанная настороженность при профилактических осмотрах детей 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)
11.55 - 12.10	Раннее выявление дефицита лизосомной кислой липазы: группы риска и клинические подсказки Сурков Андрей Николаевич, д.м.н., заведующий отделом научных основ детской гастроэнтерологии, гепатологии и метаболических нарушений, заведующий отделением гастроэнтерологии для 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)
12.10 - 12.25	Взгляд онколога на плексиформные нейрофибромы при НФ1: что важно знать педиатру Саломатина Анастасия Сергеевна, врач-детский онколог ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» (Москва)
12.25 - 12.30	Перерыв
12.30 - 14.00	Пленарное заседание №2 Наследственные лейкоцистозы Председатели: Вашакмадзе Нато Джумберовна, Журкова Наталия Вячеславовна
12.30 - 12.50	Наследственные лейкоцистозы, манифестирующие на первом году жизни Журкова Наталия Вячеславовна, к.м.н., ведущий научный сотрудник отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний, врач-генетик НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
12.50 - 13.10	Поражение белого вещества вне возраста: наследственные лейкоцистозы/лейкоэнцефалопатии с поздним дебютом Бостанова Фатима Муниязовна, врач-генетик, научный сотрудник лаборатории нейрогенетики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (Москва)
13.10 - 13.30	Лейкоэнцефалопатия с поражением ствола головного и спинного мозга и повышением уровня лактата (LBSL) в детской неврологической практике Быкова Ольга Владимировна, д.м.н., заведующий научно-исследовательским отделом ФГБУ Научно-практический Центр Детской психоневрологии ДЗМ, профессор кафедры неврологии, физической и реабилитационной медицины детского возраста ФНМО МИ РУДН (Москва)
13.30 - 13.50	Актуальность и значимость ранней диагностики миодистрофии Дюшенна в практике педиатра. Клинические маркеры и «красные флаги» МДД <i>(доклад при поддержке АО «Рош Москва»)</i> 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)

13.50 - 14.00	Дискуссия и ответы на вопросы
14.00 - 14.05	Перерыв
14.05 - 15.35	Сателлитный симпозиум №3 Клинические аспекты ранней диагностики сахарного диабета 1 типа в педиатрической практике <i>(проводится при поддержке АО «Санофи Россия», не обеспечивается кредитами НМО)</i> Председатель: Безлепкина Ольга Борисовна
14.05 - 14.30	Современное представление об аутоиммунном сахарном диабете 1 типа Еремина Ирина Александровна , к.м.н., доцент кафедры детской эндокринологии-диабетологии, заведующая отделением инновационных диабетических технологий Института детской эндокринологии ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова» Минздрава России (Москва)
14.30 - 14.35	Дискуссия
14.35 - 15.00	Важность раннего выявления и мониторинга доклинического сахарного диабета 1 типа в педиатрической практике Кайтукова Елена Владимировна , к.м.н., заместитель руководителя по медицинской деятельности, руководитель консультативно-диагностического центра для детей ведущий научный сотрудник, врач-гастроэнтеролог НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», доцент кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) (Москва)
15.00 - 15.05	Дискуссия
15.05 - 15.30	Практические аспекты скрининга сахарного диабета 1 типа: кому, когда, как? Витебская Алиса Витальевна , к.м.н., доцент кафедры детских болезней Клинического института детского здоровья им Н.Ф. Филатова, врач детский эндокринолог ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет) (Москва)
15.30 - 15.35	Дискуссия и ответы на вопросы
15.35 - 15.40	Перерыв
15.40 - 16.40	Пленарное заседание №3 Редкие болезни в дерматологии Председатель: Материкин Александр Игоревич
15.40 - 16.00	Заболевания ногтей у детей: основные аспекты диагностики и лечения Материкин Александр Игоревич , к.м.н., врач-дерматовенеролог, заведующий отделением дерматологии с дневным стационаром НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
16.00 - 16.20	Ихтиозы у детей. Принципы диагностики и современные подходы к лечению в детском возрасте Алексеева Анастасия Дмитриевна , врач-дерматовенеролог отделения дерматологии с дневным стационаром НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
16.20 - 16.40	Эпидермальный невус: от молекулярно-генетических основ к клинической практике Иванчиков Владислав Владимирович , врач-дерматовенеролог отделения дерматологии с дневным стационаром НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
16.40 - 16.45	Перерыв

16.45 - 17.30	Сателлитный симпозиум №4 Нередкие среди редких: современные подходы к их диагностике и лечению <i>(проводится при поддержке ООО «СКОПИНФАРМ», не обеспечивается кредитами НМО)</i> Председатели: Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна, Куцев Сергей Иванович
16.45 - 17.00	Первичные иммунодефициты: многообразие различных нарушений и эффективная терапия Родина Юлия Александровна, к.м.н., врач аллерголог-иммунолог, заведующая отделением иммунологии ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» (Москва)
17.00 - 17.15	Ахондроплазия – новые возможности терапии Войнова Виктория Юрьевна, д.м.н., клинический генетик, заместитель директора по трансляционной медицине, г.н.с. отдела клинической генетики НИКИ педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) (Москва)
17.15 - 17.30	Современные подходы к лечению ФКУ Шестопалова Елена Андреевна, врач-генетик, ассистент кафедры «Организации здравоохранения, общественного здоровья и медико-генетического мониторинга» ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (Москва)
17.30 - 17.40	Перерыв
17.40 - 19.30	Пленарное заседание №4 «VENI, VIDI, VELIT» Председатели: Вашакмадзе Нато Джумберовна, Журкова Наталия Вячеславовна, Коталевская Юлия Юрьевна
17.40 - 18.05	Всегда ли дело в робертсоновской транслокации? Восканян Анаит Эдуардовна, врач-генетик консультативного отделения ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (Москва)
18.05 - 18.30	Микроделеция короткого плеча 7 хромосомы: клинический случай Коталевская Юлия Юрьевна, к.м.н., врач-генетик, заведующая медико-генетическим центром ГБУЗ МО НИКИ детства Минздрава Московской области, главный внештатный специалист по орфанным заболеваниям Минздрава Московской области (Московская область)
18.30 - 19.00	Случаи редкой хромосомной патологии у пациентов с нарушением интеллектуального развития и поведения Журкова Наталия Вячеславовна, к.м.н., ведущий научный сотрудник отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний, врач-генетик НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
19.00 - 19.30	Задержка моторного и предречевого развития. Как не пропустить наследственную патологию? Попова Вероника Михайловна, врач-генетик, научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» (Москва)
19.30 - 19.35	Подведение итогов и закрытие конференции