



ТРЕТЬЯ ВСЕРОССИЙСКАЯ МУЛЬТИМЕДИЙНАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ, ПОСВЯЩЕННАЯ ДИАГНОСТИКЕ И ЛЕЧЕНИЮ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

06 декабря 2021 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.

Зал №1

09.00-09.45	Сателлитный симпозиум 1. (проводится при поддержке компании Такеда, не обеспечивается кредитами НМО) Диагностическая одиссея синдрома Хантера. Председатель: Вашакмадзе Н. Д.
09.00-09.15	Долгий путь пациента к диагнозу: почему симптомокомплекс редкого генетического заболевания остается незамеченным специалистами? Журкова Н.В. (Москва) В докладе будут представлены основные клинические проявления, которые помогут заподозрить у ребенка мукополисахаридоз. Будет проведен анализ сложностей, которые возникают при диагностике заболевания.
09.15-09.30	Вклад ЛОР-патологии в верификацию диагноза МПС. Зеленкова И.В. (Москва) В сообщении будет подробно рассмотрена ЛОР-патология, которая выявляется у пациентов с мукополисахаридозом, а также подробная тактика лечения и наблюдения пациентов.
09.30-09.45	Примеры влияния времени начала ФЗТ на исходы заболевания. Вашакмадзе Н.Д. (Москва) В докладе будет представлено влияние ферментозаместительной терапии (ФЗТ) на тяжесть клинической симптоматики у пациентов с мукополисахаридозами, сравнение результатов клинических и инструментально-лабораторных данных при раннем назначении ФЗТ и при инициации терапии в более позднем возрасте.
09.45-10.30	Сателлитный симпозиум 2. (проводится при поддержке компании Къези, не обеспечивается кредитами НМО) Диагностическая одиссея альфа-маннозидоза. Председатель: Вашакмадзе Н.Д.
09.45-10.05	Частые симптомы редкого заболевания. Вашакмадзе Н. Д. (Москва)

10.05-10.25	<p>В докладе будет представлена информация, о том, как заподозрить альфа маннозидоз у ребенка в раннем возрасте. Какие клинические проявления у детей различных возрастных групп помогут распознать данное заболевания.</p> <p>Патология слуха у пациентов с альфа-маннозидозом. Зеленкова И. В. (Москва)</p> <p>В сообщении будут рассмотрены роль отоларинголога и сурдолога в диагностике и введении пациентов с альфа-маннозидозом. Подробно рассмотрены методы диагностики и особенности лечения пациентов с данной нозологией.</p>
10.25-10.30	Дискуссия и ответы на вопросы.
10.30-10.45	Перерыв
10.45-12.15	<p>Сателлитный симпозиум 3. (проводится при поддержке компании Нанолек, не обеспечивается кредитами НМО) Парадоксы в постановке диагноза. Председатель: Вашакмадзе Н.Д.</p>
10.45-11.40	<p>Круглый стол. Участники: Вашакмадзе Н.Д., Журкова Н.В. (Москва)</p> <p>Будут подробно проанализированы различные сложные случаи диагностики лизосомных болезней накопления (ЛБН). Наличие у ребенка отягощенного перинатального анамнеза, врождённых пороков развития, сочетания у пациентов двух наследственных заболеваний - все это является факторами, которые усложняют путь к установлению диагноза. Будут рассмотрены трудности, с которыми можно столкнуться в процессе диагностики ЛБН.</p>
11.40-12.10	<p>Проблемы перехода пациентов из педиатрии во взрослую жизнь: маршрутизация пациентов с МПС. Моисеев С.В. (Москва)</p> <p>Орфанные пациенты в России нередко сталкиваются с проблемой получения квалифицированной медицинской помощи после совершеннолетия. В сообщении будут обсуждаться вопрос, как построена маршрутизация взрослых пациентов и какие сложности имеются в плане динамического наблюдения и лечения.</p>
12.10-12.15	Дискуссия и ответы на вопросы
12.15-12.30	Перерыв
12.30-14.00	<p>Симпозиум 4. Врач и искусственный интеллект: сотрудничество или противоречие Председатели: Ефименко И.В., Захарова Е.Ю.</p>
12.30-13.00	<p>Искусственный интеллект ДЛЯ медицины: от первых экспертных систем до современных решений в области орфанных заболеваний. Хорошевский В. Ф. (Москва)</p> <p>В рамках обзорного доклада будет в концентрированной и близкой медицинским экспертам форме представлена вся история искусственного интеллекта (ИИ) в здравоохранении: от ранних разработок до современных решений. Будут затронуты приложения и системы, ориентированные на врачебное сообщество, организаторов здравоохранения и пациентов. Особое внимание будет уделяться разработкам в сфере жизнеугрожающих и других тяжелых, прежде всего, орфанных заболеваний.</p>
13.00-13.15	<p>Case studies. «Анализ медицинских изображений с использованием технологий искусственного интеллекта: редкие находки». Дрокин И.(Санкт- Петербург)</p> <p>Разработка моделей компьютерного зрения требует большого объема данных. В случае с орфанными заболеваниями создание необходимой выборки для обучения или невероятно затруднено, или невозможно в принципе. В рамках доклада будут рассмотрены основные особенности применения ИИ для поиска орфанных паттернов на медицинских изображениях и представлены различные концепции и use-cases применении компьютерного зрения в практике радиологов</p>

13.15-13.30	<p>Case studies. «Раннее выявление и исследование пути редких пациентов с использованием технологий понимания естественного языка». Ефименко И. В. (Москва) В области редких заболеваний любые данные бесценны. Уникальным источником сведений о симптомах, барьерах к диагностике, качестве жизни, опыте терапии являются свидетельства самих пациентов и их близких – в том числе, в интернет-среде, на форумах, порталах онлайн-консультаций, в социальных сетях. Скринирование интернета и последующий семантический анализ реальных историй с помощью методов искусственного интеллекта, с соблюдением всех требований по анонимизации данных, позволяет обеспечить раннее выявление недиагностированных пациентов, глубоко исследовать путь пациента, собрать уникальные инсайты и лучше понять пациентский язык.</p>
13.30-14.00	<p>Круглый стол «Искусственный интеллект в области редких заболеваний: вызовы, риски и возможности». Председатель и модератор – Захарова Е.Ю. Со-модератор – Ефименко И.В., Semantic Hub. Участники: Вашакмадзе Н.Д. (Москва), Чистопрудова А. И.(Москва), Ник Гульдemonд (г. Лейден, Нидерланды) Развитие искусственного интеллекта в медицине является источником новых возможностей, но одновременно создает риски. Как совместить прорывные технологии и принцип «не навреди»? Как защитить данные пациентов и одновременно предоставить доступ к ним для тех приложений, которые действительно могут улучшить качество жизни и пациентов, и их близких? Каким образом технологии ИИ трансформируют область орфанных болезней? Что думает о новых технологиях само пациентское сообщество? Все эти непростые вопросы мы будем обсуждать на круглом столе – вместе с аудиторией.</p>
14.00-14.15	<p>Перерыв</p>
14.15–15.45	<p>ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ Актуальные вопросы диагностики, терапии и маршрутизация пациентов с редкими болезнями: взгляд педиатра и генетика Председатели: Намазова-Баранова Л.С., Куцев С.И. В пленарном заседании будут обсуждаться вопросы организации оказания медицинской помощи детям, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственное обеспечение этих пациентов, проблемы использования незарегистрированных лекарственных препаратов и продуктов лечебного питания, а также вопросы скрининга новорожденных. Будут подробно обсуждены все этапы скрининга (преаналитический, аналитический и постаналитический) и связанные с ним сложности.</p>
15.45-16.00	<p>Перерыв</p>
16.00-16.45	<p>Симпозиум 5. Вакцинопрофилактика пациентов с особыми потребностями. Председатель: Федосеенко М. В.</p>
16.00-16.15	<p>Совершенствование подходов к иммунопрофилактике детей с редкими заболеваниями Федосеенко М. В. (Москва) Современная вакцинопрофилактика призвана обеспечить защиту и пользу для здоровья каждого ребенка с первоочередной значимостью иммунизации пациентов с орфанными заболеваниями, уязвимых к различным инфекциям. С учетом международного опыта разработаны рекомендательные документы, определяющие порядок и основные принципы проведения вакцинопрофилактики детей с редкими болезнями. В доказательство лектором будут представлены результаты проведенного исследования, подтверждающего высокий профиль безопасности и иммуногенности вакцинации пациентов детского возраста с генетическими заболеваниями.</p>
16.15-16.30	<p>Частные вопросы иммунизации пациентов с редкими заболеваниями Калюжная Т.А. (Москва)</p>

16.30-16.45	<p>Актуальность вакцинации детей с редкими заболеваниями подтверждена многочисленными клиническими исследованиями, проводимыми на территории Российской Федерации и за рубежом. Для таких пациентов иммунизация является определяющим фактором комплекса мероприятий, позволяющих поддержать контроль над основным заболеванием, обеспечить профилактику вакцинопредотвратимых инфекций и улучшить качество жизни больного. В данной работе автор отписывает серию клинических случаев эффективной и безопасной вакцинации «особенных детей», что представляет большой интерес для практикующих врачей.</p> <p>Особенности вакцинопрофилактики детей с мукополисахаридозом: делимся опытом Шахтагинская Ф.Ч. (Москва) Дети, страдающие мукополисахаридозами различных типов, относятся к группе высокого риска по реализации вакциноуправляемых инфекций. В настоящее время необходимость вакцинации таких детей подтверждается результатами проводимых исследований и опытом практических врачей. Автором будут освещены основные принципы вакцинопрофилактики детей с мукополисахаридозом, а также представлен опыт иммунизации этих пациентов.</p>
Зал №2	
09.00-09.45	<p>Сателлитный симпозиум 6. (проводится при поддержке компании Санофи, не обеспечивается кредитами НМО) Редкие болезни: слишком много симптомов Председатель: Костик М.М.</p>
09.00-09.20	<p>Невоспалительные артропатии в практике педиатра и ревматолога: фокус на МПС I типа. Костик М.М. (Санкт- Петербург) Патология суставов является одним из важным симптомов у пациентов с мягкими, ненейропатическими формами МПС I - синдрома Шейе и Гурлер-Шейе. В докладе будут представлены основные аспекты дифференциальной диагностики МПС I и невоспалительных артропатий.</p>
09.20-09.40	<p>Как заподозрить болезнь Помпе с поздним началом: на что обратить внимание. Курушина О.В. (Волгоград) Болезнь Помпе характеризующаяся нарушением процессов расщепления гликогена в нервных и мышечных клетках (скелетные мышцы, миокард). В докладе будут представлены алгоритмы диагностики поздних форм болезни Помпе. Как заподозрить данное заболевание, какие обследования необходимы, какие методы подтверждения диагноза существуют в настоящее время.</p>
09.40-09.45	<p>Дискуссия и ответы на вопросы</p>
09.45-10.30	<p>Сателлитный симпозиум 7 . (доклад проводится при поддержке компании FarmaMondo, не обеспечивается кредитами НМО) Редкие болезни в практике онколога Председатель : Сагоян Г. Б.</p>
09.45-10.25	<p>Диагностика нейробластомы: распознать нельзя ошибиться. Сагоян Г. Б. (Москва) Нейробластома – орфанная высокозлокачественная опухоль, характерная для раннего детского возраста. Заболеваемость порядка 10 случаев на 1 миллион детского населения, в России это около 350 случаев в год, 90% - это дети в возрасте до 5 лет. Около половины заболевших стратифицируются в группу высокого риска и требуют особого внимания. Постановка диагноза и связка педиатр-онколог играют ключевую роль в прогнозе маленьких пациентов. В докладе будут представлены основные принципы диагностики нейробластомы, а также клинические примеры.</p>
10.25-10.30	<p>Дискуссия и ответы на вопросы</p>
10.30-10.45	<p>Перерыв</p>

10.45–12.15	<p>Симпозиум 8. Редкие болезни в практике дерматолога. Председатель: Амбарчян Э.Т.</p>
10.45–11.00	<p>Терапия врожденного ихтиоза у детей: современные возможности и перспективы». Мурашкин Н. Н.(Москва) В ходе доклада будут обсуждены вопросы диагностики и терапевтической тактики, представлены современные данные о методах терапии, особенностях ведения таких больных в возрастном аспекте.</p>
11.00–11.15	<p>«RAS-патии: от синдрома Нунан до синдрома LEOPARD». Кузьмина А.Д. (Москва) Разбор клинических аспектов, а также диагностики группы наследственных заболеваний, возникающая вследствие нарушения регуляции функции RAS/MAPK внутриклеточных путей.</p>
11.15–11.45	<p>«Порфирии: часто обсуждаются, но слишком часто пропускаются». Иванчиков В.В.(Москва) План лекции подразумевает обсуждение этиологии, патогенеза, клинической картины и методов терапии порфирии, встречаемых у детского населения. Планируется разбор клинического случая</p>
11.45-12.15	<p>«Фотодерматозы в детском возрасте». Амбарчян Э.Т. (Москва) Доклад будет посвящен широкому спектру заболевания, в патогенез которых играет роль фотоповреждение. Лектором были освещены современные возможности к подходам терапии фотодерматозов в детском возрасте.</p>
12.15-12.30	Перерыв
12.30-14.00	<p>Симпозиум 4. Врач и искусственный интеллект: сотрудничество или противоречие Председатели: Ефименко И.В., Захарова Е.Ю.</p>
12.30-13.00	<p>Искусственный интеллект ДЛЯ медицины: от первых экспертных систем до современных решений в области орфанных заболеваний. Хорошевский В. Ф. (Москва) В рамках обзорного доклада будет в концентрированной и близкой медицинским экспертам форме представлена вся история искусственного интеллекта (ИИ) в здравоохранении: от ранних разработок до современных решений. Будут затронуты приложения и системы, ориентированные на врачебное сообщество, организаторов здравоохранения и пациентов. Особое внимание будет уделяться разработкам в сфере жизнеугрожающих и других тяжелых, прежде всего, орфанных заболеваний.</p>
13.00-13.15	<p>Case studies. «Анализ медицинских изображений с использованием технологий искусственного интеллекта: редкие находки». Дрокин И.(Санкт- Петербург) Разработка моделей компьютерного зрения требует большого объема данных. В случае с орфанными заболеваниями создание необходимой выборки для обучения или невероятно затруднено, или невозможно в принципе. В рамках доклада будут рассмотрены основные особенности применения ИИ для поиска орфанных паттернов на медицинских изображениях и представлены различные концепции и use-cases применении компьютерного зрения в практике радиологов</p>
13.15-13.30	<p>Case studies. «Раннее выявление и исследование пути редких пациентов с использованием технологий понимания естественного языка». Ефименко И. В. (Москва) В области редких заболеваний любые данные бесценны. Уникальным источником сведений о симптомах, барьерах к диагностике, качестве жизни, опыте терапии являются свидетельства самих пациентов и их близких – в том числе, в интернет-среде, на форумах,</p>

13.30-14.00	<p>порталах онлайн-консультаций, в социальных сетях. Скринирование интернета и последующий семантический анализ реальных историй с помощью методов искусственного интеллекта, с соблюдением всех требований по анонимизации данных, позволяет обеспечить раннее выявление недиагностированных пациентов, глубоко исследовать путь пациента, собрать уникальные инсайты и лучше понять пациентский язык.</p> <p>Круглый стол «Искусственный интеллект в области редких заболеваний: вызовы, риски и возможности». Председатель и модератор – Захарова Е.Ю. Со-модератор – Ефименко И.В., Semantic Hub. Участники: Вашакмадзе Н.Д. (Москва), Чистопрудова А. И.(Москва), Ник Гульдemonд (г. Лейден, Нидерланды)</p> <p>Развитие искусственного интеллекта в медицине является источником новых возможностей, но одновременно создает риски. Как совместить прорывные технологии и принцип «не навреди»? Как защитить данные пациентов и одновременно предоставить доступ к ним для тех приложений, которые действительно могут улучшить качество жизни и пациентов, и их близких? Каким образом технологии ИИ трансформируют область орфанных болезней? Что думает о новых технологиях само пациентское сообщество? Все эти непростые вопросы мы будем обсуждать на круглом столе – вместе с аудиторией.</p>
14:00-14:15	Перерыв
14.15-15.45	<p>ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ Актуальные вопросы диагностики, терапии и маршрутизация пациентов с редкими болезнями: взгляд педиатра и генетика Председатели: Намазова-Баранова Л.С., Куцев С.И.</p> <p>В пленарном заседании будут обсуждаться вопросы организации оказания медицинской помощи детям, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственное обеспечение этих пациентов, проблемы использования незарегистрированных лекарственных препаратов и продуктов лечебного питания, а также вопросы скрининга новорожденных. Будут подробно обсуждены все этапы скрининга (преаналитический, аналитический и постаналитический) и связанные с ним сложности.</p>
15.45-16.00	Перерыв
16.00-17.30	<p>Симпозиум 9. «VENI, VIDI, VELIT» Председатели: Захарова Е.Ю., Михайлова Л.К.</p> <p>Разбор клинических случаев: Участники: Маркова Т.В., Смирнова О. Я., Карасева М.С., Нилаб Садеки, Суханова Н.В., Михайлова Л.К. (Москва)</p> <p>Будут рассмотрены интересные клинические случаи, когда врач без анализов и обследования во время приема догадался о наличии редкого заболевания у ребенка.</p>

Ответственный за конференцию – член СПР, д.м.н. Вашакмадзе Нато Джумберовна

Проявления синдрома Хантера

У каждого пациента уникальная клиническая картина

Вы можете быть одним из первых, кто заподозрит признаки и симптомы синдрома Хантера

Если вы видите у мальчика в возрасте < 6 лет ^{4,5,6}:

- **аденоидэктомию или аденотонзиллэктомию** вследствие хронической инфекции
- **паховую или пупочную грыжу, герниопластику паховой грыжи**

Это может быть МПС II ^{4,5,6}

Внешний вид

- Большая голова³
- Грубые черты лица (широкий нос, раздутые ноздри, выпуклый лоб, толстые губы)³
- Увеличенный язык³

Кардиологические

- Шумы в сердце¹
- Поражение клапанов¹
- Кардиомиопатия¹

Скелетные

- Низкий рост²
- Деформации позвоночника²
- Когтеобразные руки²
- Кифоз, кифосколиоз или горб²
- Контрактуры суставов¹

Необычные сочетания распространенных признаков и симптомов

или индивидуальные проявления необычных симптомов – основа постановки диагноза

ЦНС

- Гидроцефалия¹
- Атлантоаксиальная нестабильность²
- Сдавление спинного мозга²
- Цирвикальная миелопатия³
- Судороги¹
- Апноэ сна²
- Тяжелые расстройства поведения¹
- Умственная отсталость¹

Желудочно-кишечные

- Гепатоспленомегалия¹
- Пупочная и паховая грыжа¹
- Нарушения глотания³
- Диарея¹

Периферическая нервная система

- Сдавление периферических нервов (например, синдром запястного канала)¹

1. Wraith JE, et al. Eur J Pediatr. 2008;167(3):267-277.
2. Scarpa M, et al. Orphanet J Rare Dis. 2011;6:72-90.
3. Muenzer J, et al. Pediatrics. 2009;124(6):e1228-e1239. :
4. Mendelsohn NJ et al. Genet Med 2010; 12(12): 816–822.
5. Cullen KA et al. National Health Statistics Reports 2009; 11: 1–28.
6. Bhattacharyya N et al. 2010; 143(5): 680-684.



НАНОЛЕК

Что делать, если вы заподозрили синдром Хантера?

Свяжитесь со специалистами специализированного центра или горячей линии, чтобы обсудить ваше подозрение

Окончательный диагноз устанавливается на основании измерения активности фермента I2S в лейкоцитах, фибробластах, или плазме крови¹

Измерение активности фермента I2S в сухой капле крови представляет собой ценный метод скрининга, в котором используется капиллярная кровь и не требуется гепарин¹

Программа диагностики и поддержки пациентов с мукополисахаридозом²



ТЕЛЕФОН БЕСПЛАТНОЙ ГОРЯЧЕЙ ЛИНИИ:

8 (800) 100-17-46

1. Scarpa M et al. Orphanet J Rare Dis 2011; 6(1): 72–90.

2. Совместный проект Автономной некоммерческой организации «Развитие» с ФГБНУ медико-генетическим научным центром имени академика Н.П. Бочкова.

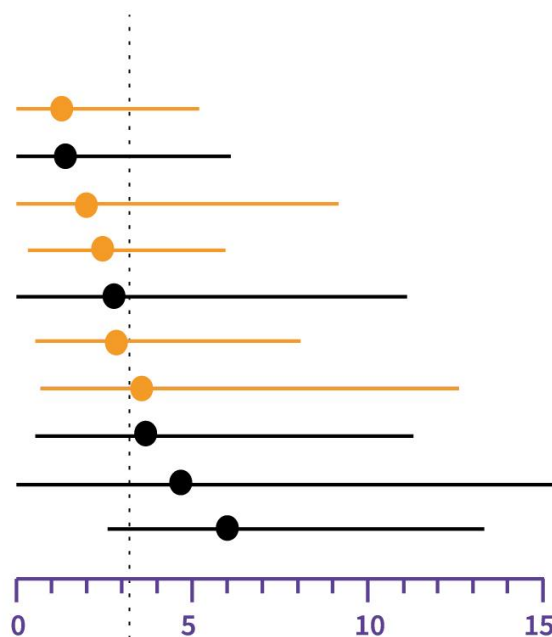
Проявления синдрома Хантера

Типичные симптомы появляются у пациентов еще до постановки диагноза

Распространенность и медиана возраста дебюта поражения определенных органов в популяции пациентов исследования HOS, 2007-2008 гг.

ПРИЗНАК	РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ
Средний отит	74%
Пупочная или паховая грыжа	78%
Заложенность носа	34%
Характерные черты лица	95%
Увеличенная печень / селезенка	89%
Увеличенные миндалины / аденоиды	68%
Увеличенный язык	70%
Тугоподвижность в суставах	84%
Кифоз / сколиоз	39%
Поражение клапанов сердца	57%

Медиана возраста диагностики МПС II*



Медиана возраста дебюта заболевания (10-й – 90-й перцентиль)

Необычные сочетания распространенных признаков и симптомов

или индивидуальные проявления необычных симптомов – основа постановки диагноза

Вы можете быть одним из первых, кто заподозрит признаки и симптомы синдрома Хантера

Если вы видите у мальчика в возрасте < 6 лет^{2,3,4}:

- **аденоидэктомию или аденотонзиллэктомию** вследствие хронической инфекции
- **паховую или пупочную грыжу, герниопластику паховой грыжи**

Это может быть МПС II^{2,3,4}

1. Wraith JE, et al. Eur J Pediatr. 2008;167(3):267-277.
2. Mendelsohn NJ et al. Genet Med 2010; 12(12): 816-822.
3. Cullen KA et al. National Health Statistics Reports 2009; 11: 1-28.
4. Bhattacharyya N et al. 2010; 143(5): 680-684.



НАНОЛЕК

РАСШИФРУЙ КОД МПС I



МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ

ТУГОПОДВИЖНОСТЬ СУСТАВОВ – ТИПИЧНОЕ ПРОЯВЛЕНИЕ МПС I ТИПА¹



**БЕЗ
ОТЕКА**



**БЕЗ
ВОСПАЛЕНИЯ**



**БЕЗ
ЭФФЕКТА ТЕРАПИИ**

ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ СИМПТОМЫ МЯГКИХ ФОРМ МПС I³

ОГРУБЕНИЕ ЧЕРТ ЛИЦА	69-73%
ПОРАЖЕНИЯ КЛАПАНОВ	59-68%
ГЕПАТОСПЛЕНОМЕГАЛИЯ	28-67%
ГРЫЖИ	54-60%
КИФОСКОЛИОЗ	21-34%

РАСШИФРУЙ КОД МПС

УЗНАЙТЕ БОЛЬШЕ НА
DOCSFERA.RU



ТУГОПОДВИЖНОСТЬ
СУСТАВОВ

+

ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ
СИМПТОМЫ

ВОЗМОЖНОСТИ БЕСПЛАТНОЙ ДИАГНОСТИКИ ПО НОМЕРУ: **8-800-100-24-94**

В СЛУЧАЕ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ДИАГНОЗА МПС I ТИПА
НАПРАВЬТЕ ПАЦИЕНТА НА КОНСУЛЬТАЦИЮ К ГЕНЕТИКУ⁶

МАТЕРИАЛ ДЛЯ СПЕЦИАЛИСТОВ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ. ПЕРЕД НАЗНАЧЕНИЕМ ОЗНАКОМЬТЕСЬ С ПОЛНОЙ ИНСТРУКЦИЕЙ ПО ПРИМЕНЕНИЮ.

1. ROLANDO CIMA Z, GIOVANNI VALENTINO COPPA, ISABELLE KONE-FRUT, BIANCA LINK, GREGORY M PASTORES, MARIA RUA ELORDUY, CHARLES SPENCER, CARTER THORNE, NICU WILFFRAAT AND BERNHARD MANGER. JOINT CONTRACTURES IN THE ABSENCE OF INFLAMMATION MAY INDICATE MUCOPOLYSACCHARIDOSIS. PEDIATRIC RHEUMATOLOGY 2009; 7:18

2. MANGER B. RHEUMATOLOGICAL MANIFESTATIONS ARE KEY IN THE EARLY DIAGNOSIS OF MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE I. EUROPEAN MUSCULOSKELETAL REVIEW. 2008; PP: 1-6

3. MUKAI S, BECK ET AL. THE NATURAL HISTORY OF MPS I: GLOBAL PERSPECTIVES FROM THE MPS REGISTRY. GENETICS IN MEDICINE. 11 NUMBER 10 | OCTOBER 2014

4. KAKKEDU M, MENZER J, TELLER GE ET AL. ENZYME REPLACEMENT THERAPY IN MUCOPOLYSACCHARIDOSIS I. PEDIAT. J. MED 2007; 34: 325-9

5. MLENZER J, WRAITH JE, CLARKE LA. MUCOPOLYSACCHARIDOSIS I: MANAGEMENT AND TREATMENT GUIDELINES. PEDIATRICS 2009; 123:19-29

6. SBRUNET ET AL. THE DIAGNOSTIC JOURNEY OF PATIENTS WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS I: A REAL-WORLD SURVEY OF PATIENT AND PHYSICIAN EXPERIENCES. MOL. GENET. METAB. REP. 2016; SEP: 6-67-73

ПРЕДСТАВИТЕЛЬСТВО АО «САНДИМ АВЕНТИС ГРУПП» АДРЕС: 125009, МОСКВА, УЛ. ТРЕХКАЯ, Д.22

SANOFI GENZYME

MATRU-20014971-01-08/20

ОТКРЫВАЯ ДОСТУП К ИННОВАЦИОННЫМ ПРЕПАРАТАМ

100+ **70+**
ЛЕТ ОПЫТА СТРАН

3000+
ГЛОБАЛЬНАЯ СЕТЬ
МЕЖДУНАРОДНЫХ КОНТАКТОВ

ФАРМАМОНДО – швейцарский глобальный поставщик медицинских услуг. Обладая высокой экспертизой в вопросах этики, нормативной документации, работая в тесном сотрудничестве с медицинским сообществом, мы обеспечиваем доступ к передовым инновационным медицинским технологиям и препаратам по всему миру.

НАШИ ПАРТНЕРЫ



ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИЕ И БИОТЕХНОЛОГИЧЕСКИЕ КОМПАНИИ

Мы работаем с инноваторами в областях онкологии, гематологии, неврологии, эндокринологии, иммунологии, кардиологии и многих других



ПАЦИЕНТСКИЕ ОРГАНИЗАЦИИ

Совместно с пациентскими организациями мы стремимся к тому, чтобы каждый пациент получал необходимое ему современное лечение



МЕДИЦИНСКИЕ УЧРЕЖДЕНИЯ И АПТЕКИ

Мы работаем с сотрудниками здравоохранения по всему миру, чтобы эффективные разработки становились доступными в каждой стране и в каждом регионе



ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ СООБЩЕСТВА

В партнерстве с национальными и международными профессиональными медицинскими сообществами мы стремимся сделать передовые инновационные методы лечения общедоступными для врачей

SWITZERLAND

Corporate Head Quarters
Piazza Indipendenza 3b, Chiasso, Switzerland
Tel. +41 91 6976370 | Fax +41 91 6976399

РОССИЙСКАЯ ФЕДЕРАЦИЯ

ООО ФАРМАМОНДО
115114, Москва, ул. Дербеневская, 11
Тел: +7 495 098 01 88

По вопросам качества, нежелательных явлений и фармаконадзора:
ru.safety@farmamondo.ch
По иным вопросам: ru.info@farmamondo.ch, russia@farmamondo.com

2018 v1 Copyright FarmaMondo® Все права защищены

FM-RU-2020-0001. Реклама

ВЫРАЖАЕМ БЛАГОДАРНОСТЬ:



SANOFI GENZYME



FarmaMondo



ОРГАНИЗАТОРЫ:



ИНФОРМАЦИОННЫЕ ПАРТНЁРЫ:

