

15 мая 2021 года

Онлайн вебинар

«Частые редкие болезни»

Программа образовательного мероприятия подана на аккредитацию в Комиссию по оценке учебных мероприятий и материалов установленным требованиям для НМО на 4 кредитные единицы.

Участие для специалистов бесплатное

15 мая 2021 года	
09.00-10.30	Пленарное заседание 1 Врожденные миопатии в практике педиатра. Председатели: Вашакмадзе Н.Д., Николаева Е.А.
09.00-09.30	Митохондриальные миопатии у детей. Николаева Е.А. (Москва) В докладе будут представлены основные клинические проявления митохондриальных миопатий. Особое внимание будет уделено возрасту дебюта первых симптомов заболеваний, тяжести клинических проявлений, основным принципам и возможностям терапии этой сложной патологии. Также будут рассмотрены вопросы дифференциальной диагностики.
09.30-10.00	Метаболические миопатии у детей и подростков. Журкова Н.В. (Москва) В сообщении будут подробно освещены метаболические миопатии. Основные клинические проявления, сложности их диагностики и дифференциальной диагностики. Особое внимание будет уделено метаболическим миопатиям, проявляющимся в подростковом возрасте и возможностям их терапии.
10.00-10.20	Что педиатр должен знать о гипофосфатазии. Смирнова О.Я. (Москва) В сообщении речь пойдет о таком редком заболевании как гипофосфатазия. Актуальность данной темы обусловлена сложностями раннего установления диагноза при наличии простого диагностического теста, доступного в лечебно-практических учреждениях любого уровня, и эффективной патогенетической терапии. Будут рассмотрены этиология, патогенез, клинические проявления, дифференциально-диагностические подходы и возможности терапии гипофосфатазии. Также будет акцентировано внимание на типах наследования данного заболевания, возможностях его профилактики и прогнозе для жизни и здоровья.
10.20-10.30	Дискуссия, ответы на вопросы
10.30-10.35	Перерыв
10.35-12.05	Сателлитный симпозиум 1 (проводится при поддержке компании Нанолек, не обеспечивается кредитами НМО) Опыт работы мультидисциплинарной команды в лечении МПС II типа. Председатель: Вашакмадзе Н.Д.
10.35-10.55	Новые методы лечения МПС II типа. Журкова Н.В. (Москва) Основная тенденция в разработке подходов к лечению МПС — поиск препаратов, которые бы не только смягчали основные экстраневральные проявления заболевания, но и позволяли бы корректировать тяжелые неврологические нарушения. В докладе будут обсуждены основные методы, применяющиеся для терапии мукополисахаридоза II типа: ферментозаместительная терапия, трансплантация гемопоэтических стволовыми клетками, фармакологические шапероны, субстратредуцирующая терапия, генотерапия и другие современные методы.

<p>10.55-11.15</p> <p>11.15-11.35</p> <p>11.35-11.55</p> <p>11.55-12.05</p>	<p>Особенности ведения пациентов с МПС II типа в практике оториноларинголога. Зеленкова И.В. (Москва) Оториноларинголог играет важную роль в диагностике и лечении пациентов с лизосомными болезнями накопления. Симптомы, связанные с ЛОР-органами и дыхательной системой, обусловлены накоплением гликозаминогликанов в носоглотке и по ходу дыхательных путей. Основные клинические проявления у больных с мукополисахаридозом можно разделить на три группы: нарушения лимфоидно-глоточного кольца, аудиологические нарушения, дыхательные нарушения. Лектор подробно осветит современные методы диагностики и лечения ЛОР-патологии при МПС II типа.</p> <p>Особенности ведения пациентов с МПС II типа в практике хирурга. Очирова П.В. (Курган) Доклад посвящен вопросам диагностики и лечения лизосомных болезней накопления с позиции ортопеда. Будут обсуждаться методы ортопедической коррекции и лечения редких заболеваний, представлена роль ортопеда в мультидисциплинарной команде.</p> <p>Сложность диагностики мягких типов мукополисахаридозов. Вашакмадзе Н.Д. (Москва) Для МПС II типа характерна фенотипическая гетерогенность. При мягких формах диагноз устанавливается с большим опозданием. Задержка в постановке диагноза может возникнуть вследствие стертой клинической картины и отсутствия специфических симптомов. В сообщении будут указаны те клинические симптомы, которые помогают вовремя поставить диагноз.</p> <p>Дискуссия, ответы на вопросы</p>
<p>12.05-12.10</p>	<p>Перерыв</p>
<p>12.10-13.40</p> <p>12.10-12.40</p> <p>12.40-13.05</p>	<p>Сателлитный симпозиум 2 (проводится при поддержке компании ООО «Нутриция», не обеспечивается кредитами НМО) Современные вызовы ведения пациентов с муковисцидозом. Председатели: Кондратьева Е.И., Вашакмадзе Н.Д.</p> <p>Инновационные методы диагностики и терапии при муковисцидозе. Кондратьева Е.И. Москва. Муковисцидоз вносит значимый вклад в заболеваемость и смертность среди детей и подростков. В последние годы в Российской Федерации значительно возросло качество диагностики и терапии пациентов с муковисцидозом. В стране доступны функциональные тесты для оценки работы хлорного канала, таргетный препарат, исправляющий последствия генетического дефекта, а также специализированные продукты, поддерживающие нутритивный статус пациентов. Влияние CFTR модуляторов на функцию легких, нутритивный статус и панкреатическую функцию широко обсуждается в последние годы.</p> <p>Нутритивный статус пациентов с муковисцидозом и возможности его коррекции. Максимычева Т.Ю. Москва Белково-энергетическая недостаточность напрямую влияет на легочную функцию и продолжительность жизни пациентов: существует прямая корреляция между показателем индекса массы тела, функцией легких и продолжительностью жизни у больных с муковисцидозом. Анализ актуального регистра пациентов с муковисцидозом показывает высокую частоту развития белково-энергетической недостаточности у детей и подростков с муковисцидозом в РФ. Недостаточная коррекция нутритивного статуса в амбулаторных условиях приводит к увеличению числа осложнений и требует своевременной и адекватной нутритивной поддержки пациента.</p>

13.05-13.25	COVID-19 у больных муковисцидозом. Жекайте Е.К. Москва. Пандемия COVID-19 является серьезным вызовом для систем здравоохранения во всем мире. В особом внимании нуждаются пациенты из групп риска по инфицированию дыхательного тракта, в том числе, больные муковисцидозом. Накоплен отечественный и зарубежный опыт по течению новой коронавирусной инфекции при муковисцидозе.
13.25-13.40	Дискуссия, ответы на вопросы
13.40-13.45	Перерыв
13.45-15.15	Пленарное заседание 2 Генозаместительная терапия для лечения спинальной мышечной атрофии. Председатели: Вашакмадзе Н.Д., Журкова Н.В.
13.45-14.10	Дети со спинальной мышечной атрофией в практике педиатра. Артемьева С.Б. (Москва) Спинальная мышечная атрофия (СМА) редкая наследственная болезнь, вызванная генетическим дефектом в гене SMN1. Клинические признаки болезни тканей мышц зависят от того, в каком возрасте они появились и насколько тяжелой форму приняла СМА. В сообщении будут подробно обсуждены особенности течения при разных типах заболевания.
14.10-14.35	Основы генной терапии. Влодавец Д.В. (Москва) Терапия СМА на сегодняшний день направлена на улучшение качества жизни больных. Она основывается на использовании современных технических средств, позволяющих людям с мышечной атрофией жить дольше, быть более активными и социализированными. До недавнего времени методы лечения СМА сводились к поддерживающей терапии. Больным рекомендовали специальное питание, витамины, умеренные физические нагрузки, при необходимости — хирургическое вмешательство, искусственную вентиляцию легких. Генная терапия позволяет существенно увеличить продукцию полноценного SMN-белка, что ведет к сглаживанию симптомов заболевания. Терапия тем эффективнее, чем меньше возраст пациента.
14.35-15.00	Клиническая эффективность и безопасность генозаместительной терапии. Белоусова Е.Д. (Москва) Генная терапия отличается от других методов лечения пациентов с СМА. Самое важное различие заключается в механизме действия: терапия направлена именно на ген SMN1. Благодаря использованию этого лекарственного средства, мутировавший или отсутствующий ген SMN1 замещается функционально полноценным геном. СМА-пациенту необходима всего одна инфузия в течение жизни. В докладе будут освещены преимущества нового метода терапии, критерии назначения и сложности при применении.
15.00-15.15	Дискуссия, ответы на вопросы

Ответственный за вебинар – член Союза педиатров России Вашакмадзе Н.Д.