

**Онлайн вебинар
4 декабря 2021 года
«О детях, которые не как все»**

Программа образовательного мероприятия подана на аккредитацию в Комиссию по оценке учебных мероприятий и материалов установленным требованиям для НМО на 2 кредитные единицы

Участие для специалистов бесплатное

4 декабря 2021 года	
9.00-10.30	<p>Пленарное заседание Неизвестные аспекты орфанных заболеваний.</p> <p>Председатели: Вашакмадзе Н.Д., Журкова Н. В.</p>
9.00-9.25	<p>Глутаровая ацидурия I тип: клинические наблюдения. Смирнова О. Я. (Москва)</p> <p>В сообщении речь пойдет о таком редком наследственном заболевании как глутаровая ацидемия I тип. Актуальность данной темы обусловлена сложностями раннего установления диагноза при наличии доступного метода диагностики и разработанной патогенетической терапии. Будут рассмотрены этиология, патогенез, клинические проявления, диагностические методы исследования, возможности патогенетической терапии заболевания в межприступный период и принципы интенсивной терапии в состоянии метаболического криза, диспансерное наблюдение, тип наследования данного заболевания и прогноз для жизни и здоровья.</p>
09.25-09.45	<p>Ведение пациентов с WAGR синдромом. Суханова Н. В. (Москва)</p> <p>WAGR синдром это редкий наследственный аутосомно-доминантный синдром (частота 1:500000—1:1000000 человек, который клинически характеризуется сочетанием опухоли Вильмса, аниридии, урогенитальных аномалий и/или гонадобластомы и задержки психомоторного развития. Клиническая картина синдрома WAGR варьирует у разных пациентов. Для постановки диагноза синдрома WAGR достаточно двух из четырех классических признаков. В Докладе подробно будут разобраны все направления при данном синдроме.</p>
09.45-10.10	<p>Клинические аспекты муколипидоза, тип III. Журкова Н.В. (Москва)</p> <p>Муколипидоз, тип III - редкое наследственное заболевание из группы лизосомных болезней накопления. В докладе будут рассмотрены основные вопросы патогенеза, классификации, клинической картины, дифференциальной диагностики данного заболевания, перспективные методы лечения, которые сейчас разрабатываются для терапии данного редкого заболевания.</p>
10.10-10.20	<p>Проблема лекарственного обеспечения орфанных пациентов. Вашакмадзе Н.Д. (Москва)</p> <p>Несмотря на то, что орфанные (редкие) заболевания характеризуются очень низкой распространенностью, ими страдает значительное число людей по всему миру. История развития «орфанного законодательства» в России насчитывает более 10 лет. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации (РФ) № 159 «О мерах по обеспечению отдельных категорий граждан необходимыми лекарственными средствами» в 2007 году стал надёжным стартом для программы «7 высокочувствительных нозологий». Орфанные лекарственные средства</p>

	представляют собой отдельный сегмент рынка медицинских товаров. По настоящее время остается актуальной проблема лекарственного обеспечения орфанных пациентов.
10.20-10.30	Дискуссия, ответы на вопросы
10.30-10.35	Перерыв
10.35-12.05	Сателлитный симпозиум (проводится при поддержке компании АО «Санофи», не обеспечивается кредитами НМО) Частые симптомы редких болезней. Председатель: Вашакмадзе Н.Д.
10.35-10.55	Пациент с болезнью Помпе на приеме у врача-педиатра. На что обратить внимание? Левитина Е. В. (Тюмень) Во время лекции будут освещены ключевые аспекты диагностики болезни Помпе с поздним началом. Также автор представит клинический случай пациента с болезнью Помпе, расскажет о симптомах заболевания, на которые важно обращать внимание.
10.55-11.20	МПС I типа: жизнь после трансплантации костного мозга. Вашакмадзе Н.Д. (Москва) При МПС I «золотым стандартом» лечения являются методы терапии, направленные на коррекцию недостающего лизосомного фермента: трансплантация гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК) и фермент-заместительная терапия (ФЗТ). Согласно российским и международным Клиническим рекомендациям МПС I типа, ФЗТ применяется как до, так и после ТГСК до нормализации уровня эндогенного фермента. Учитывая данные о положительном влиянии ФЗТ на сердечно-сосудистую, дыхательную, суставную функции, комбинированный вариант лечения с возобновлением ФЗТ после ТГСК может быть рассмотрен для ряда пациентов.
11.20-11.40	Дефицит кислой сфингомиелиназы – на пороге новых возможностей в диагностике и терапии редких болезней. Рыкунова А.И. (Москва) В лекции будут детально рассмотрены этиология, патогенез и клинические проявления дефицита кислой сфингомиелиназы (известного как болезнь Ниманна-Пика А, В). Необъяснимая гепатоспленомегалия - ведущий синдром, который может встретиться у пациента на приеме у любого врача, что диктует актуальность проблематики. Борьба с низкой осведомленностью о заболевании также крайне необходима вследствие ожидаемого внедрения патогенетической терапии.
11.40-12.00	Болезнь Фабри в практике детского кардиолога. Васичкина Е.С. (Санкт-Петербург) Доклад посвящён клиническим признакам редкого заболевания - болезни Фабри. Эксперт расскажет, как не пропустить значимые особенные симптомы у ребёнка со стороны сердца и своевременно поставить корректный диагноз.
12.00-12.05	Дискуссия, ответы на вопросы

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