

## ШКОЛА ПЕДИАТРА: ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

11:00-17:35

АУДИТОРИЯ № 8/1

**Председатели:** академик РАН Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна (Москва), член-корр. РАН Имянитов Евгений Наумович (Санкт-Петербург), д.м.н. Вашакмадзе Нато Джумберовна (Москва), проф. Костик Михаил Михайлович, к.м.н. Коротеев Александр Леонидович (Санкт-Петербург)

Пленарное заседание №1

## РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: КЛИНИЧЕСКИЕ ОРИЕНТИРЫ И СОВРЕМЕННЫЕ РЕШЕНИЯ

**Председатели:** академик РАН Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна (Москва), член-корр. РАН Имянитов Евгений Наумович (Санкт-Петербург), д.м.н. Вашакмадзе Нато Джумберовна (Москва), проф. Костик Михаил Михайлович, доцент Коротеев Александр Леонидович (Санкт-Петербург)

|             |  |
|-------------|--|
| 11.00-11.10 | <b>Приветственное слово</b><br>академик РАН Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна (Москва)  |
| 11.10-11.30 | <b>Этнические аспекты медицинской генетики</b><br>член-корр. РАН Имянитов Евгений Наумович (Санкт-Петербург)                             |
| 11.30-11.45 | <b>Успехи и перспективы организации генетической службы в Санкт-Петербурге</b><br>к.м.н. Коротеев Александр Леонидович (Санкт-Петербург) |
| 11.45-12.00 | <b>От науки к клинической практике</b><br>д.м.н. Вашакмадзе Нато Джумберовна (Москва)  |

Сателлитный симпозиум №1

## ПАЦИЕНТЫ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ НА ПРИЕМЕ: ДИАГНОСТИКА И ВОЗМОЖНОСТИ ТЕРАПИИ

(при поддержке ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз», не обеспечивается кредитами НМО)

**Председатель:** д.м.н. Вашакмадзе Нато Джумберовна (Москва)

|             |   |
|-------------|---|
| 12.00-12.15 | <b>Гипофосфатазия под маской «частых» жалоб: подходы к диагностике и ведению пациентов</b><br>проф. Костик Михаил Михайлович (Санкт-Петербург)  |
| 12.15-12.30 | <b>Дефицит лизосомной кислой липазы: накопленный опыт скрининга и диагностики</b><br>доцент Габруская Татьяна Викторовна (Санкт-Петербург)      |
| 12.30-12.45 | <b>Плексиформные нейрофибромы: алгоритм диагностики и современные терапевтические решения</b><br>Кондратьев Глеб Валентинович (Санкт-Петербург) |

Сателлитный симпозиум №2

## СОВРЕМЕННЫЙ ПЕДИАТР И РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

(при поддержке АО «Генериум», не обеспечивается кредитами НМО)

**Председатель:** д.м.н. Вашакмадзе Нато Джумберовна (Москва)

|             |   |
|-------------|---|
| 12.45-13.05 | <b>Прорыв в лечении мукополисахаридоза II типа</b><br>д.м.н. Вашакмадзе Нато Джумберовна (Москва)                 |
| 13.05-13.25 | <b>Нейрокогнитивные мишени и цели лечения детей с МПС II типа</b><br>к.м.н. Каркашадзе Георгий Арчилович (Москва) |
| 13.25-13.30 | <b>Дискуссия. Модератор:</b> д.м.н. Вашакмадзе Нато Джумберовна (Москва)  |

13.30-14.00 ПЕРЕРЫВ

Пленарное заседание № 2

## ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: ФОКУС НА ДИАГНОСТИКУ И ТЕРАПИЮ

Председатель: проф. Костик Михаил Михайлович (Санкт-Петербург)

|             |   |
|-------------|---|
| 14.00-14.25 | <b>Диагностическая одиссея пациентов с наследственной патологией: долгий путь к диагнозу</b><br>к.м.н. <b>Журкова</b> Наталия Вячеславовна (Москва)   |
| 14.25-14.35 | <b>Низкая ЩФ в условиях многопрофильного стационара: как найти песчинку в океане</b><br><b>Алимов</b> Мирзонуриддин Мирзоолимович, проф. <b>Костик</b> Михаил Михайлович (Санкт-Петербург)    |
| 14.35-14.45 | <b>Интерстициальное заболевание легких, ассоциированное с мутацией в гене филамина А</b><br><b>Нурсеитова</b> Асель Абилсеитовна, проф. <b>Кузнецова</b> Алла Александровна (Санкт-Петербург) |

Пленарное заседание № 3

## НАРУШЕНИЕ МЕТАБОЛИЗМА У ДЕТЕЙ С НАСЛЕДСТВЕННЫМИ БОЛЕЗНЯМИ ОБМЕНА

Председатель: д.м.н. **Вашакмадзе** Нато Джумберовна (Москва)

|             |   |
|-------------|---|
| 14.45-15.25 | <b>Редкие и важные: почему нельзя игнорировать орфанные заболевания</b><br>д.м.н. <b>Вашакмадзе</b> Нато Джумберовна (Москва)         |
| 15.25-16.05 | <b>Современные вызовы диагностики и лечения лизосомных болезней накопления</b><br>к.м.н. <b>Журкова</b> Наталия Вячеславовна (Москва) |
| 16.05-16.15 | <b>Дискуссия. Модератор: д.м.н. <b>Вашакмадзе</b> Нато Джумберовна (Москва)</b>   |

### 16.15-16.30 ПЕРЕРЫВ

Пленарное заседание № 4

## ЭКСПЕРТНЫЙ ВЗГЛЯД НА РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: ИНТЕГРАЦИЯ НАУКИ В ПРАКТИКУ ПЕДИАТРА

Председатель: к.м.н. **Журкова** Наталия Вячеславовна (Москва)

|             |  |
|-------------|--|
| 16.30-16.55 | <b>Полногеномное секвенирование в диагностике раннего морбидного ожирения</b><br><b>Николаева</b> Александра Федоровна, <b>Тюльпаков</b> А.Н., <b>Шестопалова</b> Е.А., <b>Кадышев</b> В.В., <b>Бойко</b> Т.В., <b>Тихонович</b> Ю.В., <b>Панченко</b> Е.Г., <b>Соловова</b> О.А., <b>Сахтарьек</b> З.Н., <b>Дубовенко</b> Л.С., <b>Сергеева</b> Н.Е., <b>Рыжкова</b> О.П., <b>Сигин</b> В.О. (Москва) |
| 16.55-17.25 | <b>Молекулярно-генетическая диагностика заболеваний центральной нервной системы в педиатрической практике</b><br>доцент <b>Назаров</b> Владимир Дмитриевич (Санкт-Петербург)   |
| 17.25-17.35 | <b>Дискуссия. Модератор: к.м.н. <b>Журкова</b> Наталия Вячеславовна (Москва)</b>   |

## ШКОЛА ПЕДИАТРА: ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

09:00-17:15

АУДИТОРИЯ № 8/1

**Председатели:** академик РАН Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна (Москва), член-корр. РАН Имянитов Евгений Наумович (Санкт-Петербург), д.м.н. Вашакмадзе Нато Джумберовна (Москва), проф. Костик Михаил Михайлович, к.м.н. Коротеев Александр Леонидович (Санкт-Петербург)

*Пленарное заседание №5*

## РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ: ТРАНСЛЯЦИОННАЯ МЕДИЦИНА И КЛИНИЧЕСКАЯ ПРАКТИКА

**Председатели:** д.м.н. Вашакмадзе Нато Джумберовна, к.м.н. Журкова Наталия Вячеславовна, Коталевская Юлия Юрьевна (Москва)

|             |  |
|-------------|--|
| 09.00-09.25 | <b>Наследственные нарушения нейроразвития и поведения</b><br>к.м.н. Журкова Наталия Вячеславовна (Москва)  |
| 09.25-09.45 | <b>Современная терапия врожденного буллезного эпидермолиза: проблемы и оптимизация ведения пациентов</b><br>к.м.н. Материкин Александр Игоревич (Москва) |
| 09.45-10.05 | <b>Болезнь Сегавы – имитатор ДЦП. Как одна таблетка меняет судьбу</b><br>Попова Вероника Михайловна (Москва)   |
| 10.05-10.25 | <b>Кожный фенотип в практике врача: алгоритмы диагностики наследственных заболеваний</b><br>к.м.н. Коталевская Юлия Юрьевна (Москва)                     |
| 10.25-10.45 | <b>Путь к редкому диагнозу</b><br>Рачкова Анна Юрьевна (Москва)  |
| 10.45-11.00 | <b>Перерыв</b>   |

11.00 - 11.45

*Круглый стол*

## ГОЛОС ПАЦИЕНТА

**Участники:** д.м.н. Вашакмадзе Нато Джумберовна (Москва) Павлов Андрей Сергеевич (Московская область), Серкина Ирина Александровна (Санкт-Петербург), Аулова Юлия Геннадьевна (Москва)

*Пленарное заседание №6*

## КЛИНИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ И ТЕРАПЕВТИЧЕСКИЕ ГОРИЗОНТЫ

**Председатели:** проф. Суспицын Евгений Николаевич (Санкт-Петербург), к.м.н. Бучинская Наталья Валерьевна (Москва)

|             |  |
|-------------|--|
| 11.45-12.00 | <b>Клинический случай нейронального цероидного липофуциноза 2 типа</b><br>к.м.н. Кудряшова Елена Константиновна (Санкт-Петербург)  |
| 12.00-12.20 | <b>Редкие эпилептические энцефалопатии раннего детского возраста</b><br>Гайфулина Розалия Салаватовна (Санкт-Петербург)  |
| 12.20-12.40 | <b>Аспекты дифференциальной диагностики синдрома некомпактного миокарда левого желудочка</b><br>доцент Стрекалов Денис Львович, Корнишина Т.Л., Абузова А.С., Лаптиеv С.А. (Санкт-Петербург) |
| 12.40-13.00 | <b>Разнообразие митохондриальной патологии и подходы к энерготропной терапии</b><br>доцент Лаптиеv Сергей Александрович (Санкт-Петербург)  |
| 13.00-13.15 | <b>Редкая болезнь жирового обмена – болезнь Андерсона</b><br>Шилова Елена Вадимовна, Волкова Н. Л. (Санкт-Петербург)   |

|             |  |
|-------------|--|
| 13.15-13.30 | <b>Митохондриальная нейрогастроинтестинальная энцефаломиопатия. Клиническое наблюдение</b><br>доцент <i>Габруская Татьяна Викторовна (Санкт-Петербург)</i> |
|-------------|--|

## 13.30-14.00 ПЕРЕРЫВ

### Пленарное заседание №7

#### ЭКСПЕРТНЫЙ ВЗГЛЯД НА РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: ИНТЕГРАЦИЯ НАУКИ В ПРАКТИКУ ПЕДИАТРА

Председатели: проф. *Суспицын Евгений Николаевич*, проф. *Костик Михаил Михайлович (Санкт-Петербург)*

|             |   |
|-------------|---|
| 14.00-14.20 | <b>Генетика аутизма: состояние проблемы</b><br><i>проф. Суспицын Евгений Николаевич (Санкт-Петербург)</i>   |
| 14.20-14.35 | <b>Нарушения копияности у пациентов с РАС и нарушениями интеллектуального развития: анализ серии случаев</b><br><i>Мальшиева Кристина Сергеевна (Санкт-Петербург)</i> |
| 14.35-14.50 | <b>КВГ-синдром: клинические особенности и диагностика на примере двух случаев</b><br><i>Шаронова Ольга Сергеевна (Саратов)</i>  |
| 14.50-15.05 | <b>Мутации, связанные с тугоухостью в якутской популяции</b><br><i>к.м.н. Янус Григорий Аркадьевич (Санкт-Петербург)</i>  |
| 15.05-15.15 | <b>Молекулярно-генетические исследования в практике иммунолога</b><br><i>Лобачева Анна Владимировна (Санкт-Петербург)</i>   |
| 15.15-15.30 | <b>Современные возможности профилактики наследственных заболеваний и выбор семьи</b><br><i>Шабанова Елена Сергеевна (Санкт-Петербург)</i>                             |

### Пленарное заседание №8

#### НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ С ПОРАЖЕНИЕМ ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНОГО АППАРАТА

Председатели: проф. *Суспицын Евгений Николаевич*, проф. *Костик Михаил Михайлович (Санкт-Петербург)*

|             |  |
|-------------|--|
| 15.30-15.45 | <b>Российский регистр пациентов с мукополисахаридозом в помощь клиницисту</b><br><i>к.м.н. Бучинская Наталья Валерьевна (Москва), Вечкасова А.О. (Санкт-Петербург), Захарова Е.Ю. (Москва)</i>   |
| 15.45-16.00 | <b>Не просто сколиоз и не просто артрит — синдром Стиклера</b><br><i>к.м.н. Раупов Ринат Каусарович (Санкт-Петербург)</i>  |
| 16.00-16.15 | <b>Pseudoarthritis in Children Caused by Congenital Insensitivity to Pain: Two Case Reports</b><br>Псевдоартрит у детей, вызванный врожденной нечувствительностью к боли: два клинических случая<br><i>MD, PhD Le Quynh Chi (Hanoi, Vietnam)</i><br><i>д.м.н. Ле Куинь Чи (Ханой, Вьетнам)</i> |
| 16.15-16.25 | <b>Акроостеолит с системным остеопорозом и патологическими переломами: описание семейных случаев синдрома Хайду-Чейни</b><br><i>Алимов Мирзонуриддин Мирзоолимович, Бучинская Н.В., Суспицын Е.Н., Костик М.М. (Санкт-Петербург)</i>   |
| 16.25-16.35 | <b>Полосчатая остеопатия в сочетании с ювенильным идиопатическим артритом – клиническое наблюдение</b><br><i>Яковлев Александр Александрович, Гайдар Е.В. (Санкт-Петербург)</i>  |
| 16.35-16.45 | <b>Синдром Caffey в практике ортопеда: описание клинического случая</b><br><i>к.м.н. Великанова Марина Сергеевна (Санкт-Петербург)</i>   |
| 16.45-16.55 | <b>Клинический случай фибродисплазии оссифицирующей прогрессирующей</b><br><i>Турун Дарья Павловна, Дубко М.Ф. (Санкт-Петербург)</i>   |
| 16.55-17.05 | <b>Муколипидоз II типа (I-клеточная болезнь)</b><br><i>Тургинекова Ева Петровна, Исупова Е.А. (Санкт-Петербург)</i>  |
| 17.05-17.15 | <b>Заккрытие конференции. Дискуссия, ответы на вопросы</b>   |