



Национальный
медицинский исследовательский
центр имени В. А. Алмазова



ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н. П. Бочкова»
Санкт-Петербургский государственный университет
ФГБУ «НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии им. акад. В. И. Кулакова»
НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю. Е. Вельтищева
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России
Комитет по здравоохранению Правительства Санкт-Петербурга
Российская ассоциация специалистов перинатальной медицины
Национальная ассоциация экспертов по редким заболеваниям
Ассоциация детских кардиологов
СПб РООО «Союз педиатров России»

Междисциплинарная конференция с международным участием «НЕИЗВЕСТНЫЕ И РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ»

VIII Конференция «ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ. ДИАГНОСТИКА. ЛЕЧЕНИЕ. РЕАБИЛИТАЦИЯ»

14–15 НОЯБРЯ 2024 ГОДА | САНКТ-ПЕТЕРБУРГ

ПРОГРАММА



Мероприятие реализуется в рамках программы
НАУЧНОГО ЦЕНТРА МИРОВОГО УРОВНЯ
«ЦЕНТР ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЫ»
при поддержке
МИНИСТЕРСТВА НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Сопредседатели:

Шляхто Е. В. (Санкт-Петербург)
Конради А. О. (Санкт-Петербург)
Первунина Т. М. (Санкт-Петербург)
Куцев С. И. (Москва)
Шешко Е. Л. (Москва)

Научно-организационный комитет:

Алиева А. С. (Санкт-Петербург)	Кохреидзе Н. А. (Санкт-Петербург)
Балыкова Л. А. (Саранск)	Кузенкова Л. М. (Москва)
Белогурова М. Б. (Санкт-Петербург)	Михайлова С. В. (Москва)
Буклемишев Ю. В. (Москва)	Мясникова И. В. (Москва)
Булатова Е. М. (Санкт-Петербург)	Никитина И. Л. (Санкт-Петербург)
Васичкина Е. С. (Санкт-Петербург)	Панютина Я. В. (Санкт-Петербург)
Вашакмадзе Н. Д. (Москва)	Петрайкина Е. Е. (Москва)
Володин Н. Н. (Москва)	Петрова Н. А. (Санкт-Петербург)
Грехов Е. В. (Санкт-Петербург)	Петров Д. В. (Санкт-Петербург)
Гуркина Е. Ю. (Санкт-Петербург)	Печатникова Н. Л. (Москва)
Дегтярева А. В. (Москва)	Полевиченко Е. В. (Санкт-Петербург)
Диникина Ю. В. (Санкт-Петербург)	Садыкова Д. И. (Казань)
Захарова Е. Ю. (Москва)	Салогуб Г. Н. (Санкт-Петербург)
Зубков В. В. (Москва)	Ситкин С. И. (Санкт-Петербург)
Каганцов И. М. (Санкт-Петербург)	Смирнова Н. С. (Санкт-Петербург)
Ковалев И. А. (Москва)	Хвостикова Е. А. (Санкт-Петербург)
Комличенко Э. В. (Санкт-Петербург)	Школьникова М. А. (Москва)
Коротеев А. Л. (Санкт-Петербург)	Шумова Т. Ю. (Санкт-Петербург)
Костарева А. А. (Санкт-Петербург)	Эрман М. В. (Санкт-Петербург)
Костик М. М. (Санкт-Петербург)	

Список докладчиков:

- Агзамходжаев Саиданвар Талатович (Узбекистан), д.м.н., заведующий кафедрой урологии, детской урологии Ташкентского педиатрического медицинского института
- Алиева Кяниз Ханкишиевна (Санкт-Петербург), акушер-гинеколог Консультационно-диагностического центра ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Арсеньева Светлана Владимировна (Москва), м.н.с. лаборатории ревматических заболеваний детского возраста, врач-педиатр ФГБНУ «НИИ ревматологии им. В. А. Насоновой»
- Артамонова Ирина Никитична (Санкт-Петербург), м.н.с. НИЛ физиологии и патологии новорожденных Института перинатологии и педиатрии ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Афонин Егор Сергеевич (Санкт-Петербург), ассистент кафедры детских болезней, врач-педиатр ОМРдетСЗ ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Безруких Вадим Андреевич (Санкт-Петербург), ассистент кафедры факультетской терапии с клиникой ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Бойко Маргарита Сергеевна (Санкт-Петербург), врач-педиатр отделения педиатрии и медицинской реабилитации для детей № 1 ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Бондаренко Сергей Георгиевич (Волгоград), заведующий детским урологическим отделением, врач — детский уролог-андролог, Клиническая больница скорой медицинской помощи № 7
- Бородин Александр Вячеславович (Санкт-Петербург), м.н.с. НИО неизвестных, редких и генетически обусловленных заболеваний НЦМУ «Центр персонализированной медицины», ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Буклемишев Юрий Витальевич (Москва), врач — травматолог-ортопед, научный сотрудник, врач высшей категории
- Булатова Елена Марковна (Санкт-Петербург), д.м.н., профессор Научно-клинического и образовательного центра гастроэнтерологии и гепатологии Института высоких медицинских технологий медицинского факультета Санкт-Петербургского государственного университета, главный внештатный педиатр Минздрава России в Северо-Западном федеральном округе
- Васичкина Елена Сергеевна (Санкт-Петербург), д.м.н., доцент по специальности «Педиатрия», главный научный сотрудник НИО сердечно-сосудистых заболеваний у детей, научный

руководитель отделения детской кардиологии и медицинской реабилитации, профессор кафедры детских болезней лечебного факультета Института медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, главный внештатный специалист — детский кардиолог Северо-Западного федерального округа Министерства здравоохранения Российской Федерации

- Вашакмадзе Нато Джумберовна (Москва), д.м.н., руководитель отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ № 2, профессор кафедры факультетской педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н. И. Пирогова» Минздрава России, врач — детский кардиолог

- Вершинина Татьяна Леонидовна (Санкт-Петербург), заведующий отделением детской кардиологии и медицинской реабилитации Детского лечебно-реабилитационного комплекса ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России

- Виноградова Кристина Романовна (Санкт-Петербург), врач — акушер-гинеколог ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России

- Витковская Ирина Петровна (Москва), к.м.н., ведущий научный сотрудник отдела научных основ организации здравоохранения ФГБУ «ЦНИИОИЗ» Минздрава России, доцент кафедры управления, экономики здравоохранения и медицинского страхования ФДПО ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н. И. Пирогова» Минздрава России, врач-методист ГБУЗ «НПЦ специализированной медицинской помощи детям им. В. Ф. Войно-Ясенецкого ДЗМ»

- Влодавец Дмитрий Владимирович (Москва), НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю. Е. Вельтищева

- Гринева Александра Александровна (Санкт-Петербург), к.м.н., доцент кафедры перинатологии и педиатрии ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России

- Гуркина Елена Юрьевна (Санкт-Петербург), к.м.н., заместитель главного врача по лечебной работе, врач — детский эндокринолог ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России

- Дегтярева Анна Владимировна (Москва), д.м.н., профессор, заведующий отделом педиатрии Института неонатологии и педиатрии ФГБУ «НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии им. В. И. Кулакова» Минздрава России, профессор кафедры неонатологии Клинического института детского здоровья им. Н. Ф. Филатова ФГАОУ ВО «Первый МГМУ им. И. М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский университет)

Добрицына Марина Андреевна (Москва),
врач-рентгенолог, эндокринолог ФГБУ «НМИЦ травматологии и ортопедии
им. Н. Н. Приорова» Минздрава России

- Дубров Виталий Игоревич (Республика Беларусь),
д.м.н., руководитель Республиканского центра детской урологии
- Епишина Надежда Владимировна (Санкт-Петербург),
специалист по физической реабилитации ФГБУ «НМИЦ детской
травматологии и ортопедии им. Г. И. Турнера» Минздрава России

- Еремушкина София Михайловна (Москва),
клинический психолог, ФГБУ «НМИЦ травматологии и ортопедии
им. Н. Н. Приорова» Минздрава России

- Захарова Екатерина Юрьевна (Москва),
д.м.н., профессор, заведующий лабораторией селективного скрининга
ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н. П. Бочкова»

- Игнатова Татьяна Сергеевна (Санкт-Петербург),
к.м.н., городская больница № 40

- Каганцов Илья Маркович (Санкт-Петербург),
руководитель НИЛ хирургии врожденной и наследственной патологии
ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, врач — детский
уролог-андролог и врач — детский хирург высшей квалификационной
категории

- Кельмансон Игорь Александрович (Санкт-Петербург),
д.м.н., профессор кафедры детских болезней с клиникой ИМО ФГБУ
«НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России

- Кенис Владимир Маркович (Санкт-Петербург)
д м н, профессор, заместитель директора по инновационному развитию
и работе с регионами ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии
им. Г. И. Турнера» Минздрава России (Санкт-Петербург)

- Климшина Лейла Рамазановна (Санкт-Петербург),
ассистент кафедры детских болезней, врач — детский эндокринолог
ОМРдетСЗ ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России

- Ключина Юлия Борисовна (Санкт-Петербург),
к.м.н., доцент кафедры детских болезней им. И. М. Воронцова
ФП и ДПО ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, главный внештатный
детский специалист-пульмонолог Комитета по здравоохранению Санкт-
Петербурга

- Колбина Наталья Юрьевна (Санкт-Петербург),
заведующий отделением педиатрии и медицинской реабилитации для
детей № 1 ДЛРК ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России

- Колошкина Анастасия Владимировна (Санкт-Петербург),
ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д. О. Отта»

- Конради Александра Олеговна (Санкт-Петербург), д.м.н., профессор, академик РАН, заместитель генерального директора по научной работе ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, заведующий НИО артериальной гипертензии, заведующий кафедрой организации управления и экономики здравоохранения Института медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России

- Корниенко Елена Александровна (Санкт-Петербург), д.м.н., профессор кафедры детских болезней им. проф. И. М. Воронцова ФП и ДПО ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России

- Коротеев Александр Леонидович (Санкт-Петербург), к.м.н., главный врач МГЦ, главный внештатный специалист по медицинской генетике Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга и Министерства здравоохранения РФ в СЗФО

- Кофейникова Ольга Александровна (Санкт-Петербург), м.н.с. НИО неизвестных, редких и генетически обусловленных заболеваний НЦМУ «Центр персонализированной медицины», ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России

- Кохреидзе Надежда Анатольевна (Санкт-Петербург), д.м.н., доцент, заведующий гинекологическим отделением для подростков ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, врач — акушер-гинеколог высшей категории

- Кручина Татьяна Кимовна (Санкт-Петербург), д.м.н., ведущий научный сотрудник НИО сердечно-сосудистых заболеваний у детей, профессор кафедры детских болезней им. И. М. Воронцова ФП и ДПО ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России

- Куцев Сергей Иванович (Москва), д.м.н., академик РАН, директор ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н. П. Бочкова», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, председатель профильной комиссии по медицинской генетике Минздрава России, председатель Этического комитета Минздрава России, президент Ассоциации медицинских генетиков России

- Любимова Наталья Андреевна (Санкт-Петербург), к.м.н., младший научный сотрудник НИЛ аутоиммунных и аутовоспалительных заболеваний НЦМУ «Центр персонализированной медицины», врач-педиатр, врач-ревматолог Отделения педиатрии и медицинской реабилитации для детей № 1 ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России

- Мамаева Екатерина Александровна (Санкт-Петербург), врач-невролог Перинатального центра ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Митянина Анна Владимировна (Санкт-Петербург), уполномоченный по правам ребенка в Санкт-Петербурге
- Михайлова Светлана Витальевна (Москва), д.м.н., заведующий отделением медицинской генетики, невролог, филиал ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н. И. Пирогова» Минздрава России
- Мосоян Михаил Семенович (Санкт-Петербург), д.м.н., руководитель центра роботической хирургии, заведующий кафедрой урологии с курсом роботической хирургии лечебного факультета Института медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, профессор кафедры урологии ФГБОУ ВО «ПСПбГМУ им. акад. И. П. Павлова» Минздрава России
- Невмержицкая Оксана Владимировна (Санкт-Петербург), к.м.н., доцент кафедры перинатологии и педиатрии ИМО ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Никитина Ирина Леоровна (Санкт-Петербург), д.м.н., профессор, заведующий кафедрой детских болезней с клиникой ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Первунина Татьяна Михайловна (Санкт-Петербург), д.м.н., директор Института перинатологии и педиатрии ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Перегудина Ольга Леонидовна (Санкт-Петербург), врач — детский кардиолог отделения детской кардиологии и медицинской реабилитации ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Петров Дмитрий Владимирович (Санкт-Петербург), заведующий отделением анестезиологии-реанимации с палатами реанимации и интенсивной терапии для детей ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Петрова Наталья Александровна (Санкт-Петербург), к.м.н., заведующий НИО неизвестных, редких и генетически обусловленных заболеваний НЦМУ «Центр персонализированной медицины», заведующий лабораторией физиологии и патологии новорожденных ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, доцент кафедры детских болезней Института медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Платонов Вадим Валерьевич (Санкт-Петербург)

- Пшеничникова Ирина Игоревна (Москва),
к.м.н., ассистент кафедры педиатрии ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного последипломного образования» Минздрава России
- Ситкин Станислав Игоревич (Санкт-Петербург),
к.м.н., заведующий НИГ эпигенетики и метагеномики Института перинатологии и педиатрии ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, доцент кафедры пропедевтики внутренних болезней, гастроэнтерологии и диетологии им. С. М. Рысса ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И. И. Мечникова» Минздрава России
- Смирнова Александра Анатольевна (Московская область),
к.м.н., заведующий 2-м психоневрологическим отделением ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Министерства здравоохранения Московской области»
- Снегова Евгения Владимировна (Санкт-Петербург),
СПб ГБУЗ «Консультативно-диагностический центр для детей»
- Соснина Ирина Брониславовна (Санкт-Петербург),
главный врач СПб ГБУЗ «Консультативно-диагностический центр для детей», главный внештатный детский специалист-невролог Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, заслуженный врач Российской Федерации
- Строкова Татьяна Викторовна (Москва),
д.м.н., профессор РАН, ФГБУН «ФИЦ питания, биотехнологии и безопасности пищи»
- Тодиева Анастасия Михайловна (Санкт-Петербург),
доцент кафедры детских болезней с клиникой, заведующий ОМРдетСЗ ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Увакина Евгения Владимировна (Москва),
м.н.с. ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России
- Фетисова Светлана Григорьевна (Санкт-Петербург),
врач — детский кардиолог ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- Цыганкова Полина Георгиевна (Москва),
к.б.н., старший научный сотрудник лаборатории наследственных болезней обмена веществ, начальник отдела контроля качества ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н. П. Бочкова»
- Щагина Ольга Анатольевна (Москва),
ведущий научный сотрудник лаборатории ДНК-диагностики, заведующая лабораторией Молекулярно-генетической диагностики №1, доцент кафедры Молекулярной генетики и биоинформатики ИВиДПО МГНЦ

- Шилова Елена Вадимовна (Санкт-Петербург), кафедра гастроэнтерологии ФП и ДПО ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России

- Шляхто Евгений Владимирович (Санкт-Петербург), генеральный директор ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, президент Российского кардиологического общества, главный внештатный специалист-кардиолог Минздрава России по Северо-Западному, Южному, Северо-Кавказскому, Приволжскому федеральным округам, а также по Запорожской и Херсонской областям, главный внештатный специалист-кардиолог Комитета по здравоохранению Правительства Санкт-Петербурга, заслуженный деятель науки Российской Федерации, академик РАН

- Щетинина Алёна Михайловна (Санкт-Петербург), врач-педиатр ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России

- Щугарева Людмила Михайловна (Санкт-Петербург), д.м.н., профессор кафедры «Детская невропатология и нейрохирургия» ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И. И. Мечникова» Минздрава России, заведующий психоневрологическим отделением СПб ГБУЗ «Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий»

14 НОЯБРЯ 2024 ГОДА

ЗАЛ «КОРОТКОВ»

9:15–10:45 СИМПОЗИУМ
«ПРОГРЕССИРУЮЩИЙ СЕМЕЙНЫЙ
ВНУТРИПЕЧЕНОЧНЫЙ ХОЛЕСТАЗ. ПРОБЛЕМЫ
ДИАГНОСТИКИ И РАННЕГО ВЫЯВЛЕНИЯ»
(при поддержке ООО «ИПСЕН», баллы НМО
не начисляются)

Модератор: Первунина Т. М. (Санкт-Петербург)

9:15–9:35 *Первунина Т. М.* (Санкт-Петербург).
Орфанная настороженность в практике врача педиатра.

9:35–9:55 *Строкова Т. В.* (Москва).
Ведение пациентов с ПСВХ. Взгляд гастроэнтеролога.

9:55–10:15 *Гринева А. А.* (Санкт-Петербург).
Пациент с врожденным холестазом. Сложности
дифференциальной диагностики с точки зрения
инфекциониста.

10:15–10:35 *Корниенко Е.* (Санкт-Петербург).
Рецепторы, участвующие в регуляции обмена желчных
кислот.

10:35–10:45 Дискуссия

10:45–11:00 ПЕРЕРЫВ

11:00–13:00 ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ

11:00–11:05 *Шляхто Евгений Владимирович* (Санкт-Петербург).
Приветственное слово.

11:05–11:10 *Конради Александра Олеговна* (Санкт-Петербург).
Приветственное слово.

11:10–11:15 *Куцев Сергей Иванович* (Москва). Приветственное слово.

11:15–11:20 *Митянина Анна Владимировна* (Санкт-Петербург).
Приветственное слово.

11:20–11:45 *Первунина Т. М.* (Санкт-Петербург).
Педиатрия через века. От простого к сложному.

- 11:45–12:05 *Вашакмадзе Н. Д.* (Москва).
Орфанная настороженность при профилактических осмотрах.
- 12:05–12:25 *Витковская И. П.* (Москва).
Диспансерное наблюдение пациентов с орфанными заболеваниями. Проблемы и пути решения.
- 12:25–12:40 *Захарова Е. Ю.* (Москва).
Диагностика наследственных болезней обмена веществ: проблемы и перспективы
- 12:40–13:00 *Булатова Е. М.* (Санкт-Петербург).
Педиатрическая служба в Российской Федерации и СЗФО в 2023–2024 гг. Достижения и проблемы.

13:00–14:00 ПЕРЕРЫВ

14:00–15:30 СИМПОЗИУМ
«ЭТАПЫ ВЕДЕНИЯ ПАЦИЕНТА СО СМА»
(при поддержке АО «Рош-Москва», баллы НМО не начисляются)

Модераторы: Соснина И. Б. (Санкт-Петербург)

- 14:00–14:20 *Соснина И. Б.* (Санкт-Петербург).
Организация помощи детям со СМА в Санкт-Петербурге.
- 14:20–14:40 *Смирнова А. А.* (Московская область).
Подходы к терапии СМА. Опыт применения пероральной патогенетической терапии с системным эффектом в Московской области.
- 14:40–15:00 *Мамаева Е. А.* (Санкт-Петербург).
Использование шкал оценки функционального статуса у детей со СМА.
- 15:00–15:20 *Щугарева Л. М.* (Санкт-Петербург).
Реабилитация пациентов со СМА. Когда начинать?
(онлайн)
- 15:20–15:30 Дискуссия, ответы на вопросы

15:30–15:45 ПЕРЕРЫВ

15:45–17:15 СИМПОЗИУМ
«ДИАГНОСТИКА И ПРИНЦИПЫ
ВЕДЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С МЫШЕЧНОЙ
ДИСТРОФИЕЙ ДЮШЕННА. ВАЖНОСТЬ
МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНОГО ПОДХОДА»
(при поддержке АО «Рош-Москва», баллы НМО
не начисляются)

Модератор: Соснина И. Б. (Санкт-Петербург)

15:45–16:15 *Соснина И. Б.* (Санкт-Петербург).
Миодистрофия Дюшенна — частые симптомы редкого
заболевания.

16:15–16:45 *Влодавец Д. В.* (Москва).
Генная терапия для лечения МДД: от клинических
исследований до реальной клинической практики.

16:45–17:15 *Снегова Е. В.* (Санкт-Петербург)
Успех ведения пациентов с нейро-мышечными
заболеваниями — в мультидисциплинарном подходе.

ЗАЛ «БОТКИН»

9:15–10:45 СИМПОЗИУМ
«МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНЫЙ КОНСИЛИУМ»

Модераторы: Любимова Н. А., Кенис В. М., Буклемишев Ю. В. (Москва)

09:15–09:35 *Кенис В. М.* (Москва).
Рентгенологическая диагностика и оценка тяжести
течения рахита *(при поддержке ООО «Свикс Хэлскеа»,*
баллы НМО не начисляются).

09:35–09:55 *Арсеньева С. В.* (Москва).
Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая.
От теории к практике *(при поддержке ООО «ИПСЕН»,*
баллы НМО не начисляются).

09:55–10:10 *Любимова Н. А.* (Санкт-Петербург).
Разбор клинического случая: Пациент с гетеротопической
оссификацией. Сложности дифференциальной
диагностики *(при поддержке ООО «ИПСЕН», баллы НМО*
не начисляются).

10:10–10:30 *Буклемишев Ю. В., Волков А. В., Волокиткина И. С.* (Москва). Применение гистоморфометрического исследования в диагностике и лечении пациентов с орфанными заболеваниями.

10:30–10:45 *Буклемишев Ю. В., Дан И. М.* (Москва). Этапность в лечении орфанных заболеваний.

10:45–11:00 ПЕРЕРЫВ

**11:00–13:00 ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ
(ЗАЛ «КОРОТКОВ»)**

13:00–14:00 ПЕРЕРЫВ

**14:00–15:30 СИМПОЗИУМ «СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ
К ДИАГНОСТИКЕ И ТЕРАПИИ СИНДРОМА
ХАНТЕРА»**

*(при поддержке ООО «Нанолек», баллы НМО
не начисляются)*

Модераторы: Вашакмадзе Н. Д. (Москва),
Первунина Т. М. (Санкт-Петербург)

14:00–14:15 *Первунина Т. М. (Санкт-Петербург).*
Взаимодействие регионов в маршрутизации пациентов с синдромом Хантера.

14:15–14:35 *Васичкина Е. С. (Санкт-Петербург).*
Синдром Хантера: основные клинические проявления и проблемы диагностики.

14:35–14:55 *Вашакмадзе Н. Д. (Москва).*
Современные подходы в лечении синдрома Хантера.

14:55–15:15 *Вершинина Т. Л. (Санкт-Петербург).*
Критерии эффективности и критерии назначения современной терапии пациентам с синдромом Хантера. Опыт национального медицинского исследовательского центра имени В. А. Алмазова.

15:15–15:30 Дискуссия

15:30–15:45 ПЕРЕРЫВ

15:45–17:15 СИМПОЗИУМ
«ВАЖНОСТЬ РАЗВИТИЯ ДИАГНОСТИКИ
И РАННЕГО НАЧАЛА ТЕРАПИИ
БОЛЕЗНИ ФАБРИ»
(при поддержке компании «НПО Петровакс Фарм»,
баллы НМО не начисляются)

Модератор: Первунина Т. М. (Санкт-Петербург)

15:45–16:05 *Вашакмадзе Н. Д.* (Москва).
Особенности диагностики болезни Фабри.

16:05–16:25 *Гуркина Е. Ю.* (Санкт-Петербург).
Красные флаги болезни Фабри.

16:25–16:45 *Перегудина О. Л.* (Санкт-Петербург).
Тактика ведения пациентов с болезнью Фабри.

16:45–17:05 *Первунина Т. М.* (Санкт-Петербург).
Особенности маршрутизации пациентов с болезнью
Фабри в СЗФО.

17:05–17:15 Дискуссия. Ответы на вопросы

ЗАЛ ОНЛАЙН

14:00–15:30 СИМПОЗИУМ
«ПРЕЕМСТВЕННОСТЬ
И МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНОСТЬ В ВЕДЕНИИ
ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ»

Модератор: Гуркина Е. Ю. (Санкт-Петербург)

14:00–14:20 *Михайлова С. В.* (Москва).
Портрет пациента с дефицитом АADC
(при поддержке ООО «ПиТиСи Терапьютикс», баллы
НМО не начисляются).

14:20–14:40 *Щагина О. А.* (Москва) Диагностика прогрессирующей
мышечной дистрофии Дюшенна в России
(при поддержке ООО «ПиТиСи Терапьютикс», баллы
НМО не начисляются).

- 14:40–15:00 *Еремушкина С. М., Буклемишев Ю. В., Цыкунов М. Б., Еремушкин М. А.* (Москва)
Образ тела и внутренняя картина болезни в аспекте психологического сопровождения лечебного процесса детей с орфанными заболеваниями.
- 15:00–15:20 *Безруких В. А.* (Санкт-Петербург).
Тактика ведения беременных с пароксизмальной ночной гемоглобинурией. Опыт ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России.
- 15:20–15:30 Дискуссия

15 НОЯБРЯ 2024 ГОДА

ЗАЛ «КОРОТКОВ»

9:15–10:45 СИМПОЗИУМ НЦМУ «РЕДКИЙ ДИАГНОЗ В НЕОНАТОЛОГИИ»

Модераторы: Первунина Т. М., Петрова Н. А. (Санкт-Петербург)

09:15–09:35 *Невмержицкая О. В.* (Санкт-Петербург).
Организация проведения неонатального скрининга на этапе акушерского стационара.

09:35–09:55 *Дегтярева А. В.* (Москва).
Неонатальная гипераммониемия. Наследственная болезнь обмена или транзитное состояние?

09:55–10:15 *Мамаева Е. А.* (Санкт-Петербург).
«Вялый ребенок» — алгоритм неонатальной команды.

10:15–10:25 *Клюхина Ю. Б.* (Санкт-Петербург).
Нейроэндокринная клеточная гиперплазия младенцев — самое частое из редкого.

10:25–10:35 *Петров Д. В.* (Санкт-Петербург).
Врожденные нарушения метаболизма в отделении реанимации новорожденных.

10:35–10:45 Дискуссия

10:45–11:00 ПЕРЕРЫВ

11:00–12:30 СИМПОЗИУМ «РЕДКИЙ ДИАГНОЗ В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА И ДЕТСКОГО КАРДИОЛОГА»

Модераторы: Васичкина Е. С., Первунина Т. М. (Санкт-Петербург)

11:00–11:15 *Чуева К. А.* (Санкт-Петербург).
Интерпретация вариантов с неопределенной клинической значимостью у детей с ЖА.

11:15–11:30 *Кофейникова О. А.* (Санкт-Петербург).
Редкие случаи аритмогенной кардиомиопатии у детей.

- 11:30–11:45 *Васичкина. Е. С., Иванилова А.А., Эйрих С.В.*
(Санкт-Петербург)
Первые результаты проекта «Скрининг общего холестерина с целью ранней верификации дислипидемий у детей Санкт-Петербурга.
- 11:45–12:05 *Вершинина Т. Л.* (Санкт-Петербург).
Синдром Алажилля. Как заподозрить?
Клинические случаи
(при поддержке ООО «ФАРМАМОНДО-БИОМЕДИКА», баллы НМО не начисляются)
- 12:05–12:25 *Гуркина Е. Ю.* (Санкт-Петербург).
Лекарственные препараты у детей. Проблемы и решения
(при поддержке АО «Петербургские аптеки», баллы НМО не начисляются).
- 12:25–12:30 Дискуссия
- 12:30–13:30 ПЕРЕРЫВ**

13:30–15:00 СИМПОЗИУМ
«ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ
И ЛЕЧЕНИЯ БОЛЬНЫХ УЛЬТРАРЕДКИМИ
НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ»
(при поддержке ООО «Промикс», баллы НМО не начисляются)

Модераторы: Первунина Т. М., Петрова Н. А. (Санкт-Петербург)

- 13:30–13:45 *Цыганкова П. Г.* (Москва).
Молекулярно-генетическая диагностика митохондриальной миопатии ТК2.
- 13:45–14:00 *Мамаева Е. А., Артамонова И. Н.* (Санкт-Петербург).
ТК-2 ассоциированная миопатия — результаты терапии в российской популяции.
- 14:00–14:15 *Артамонова И. Н., Мамаева Е. А.* (Санкт-Петербург).
Синдром Ли — самое частое митохондриальное заболевание у детей.
- 14:15–14:30 *Фетисова С. Г.* (Санкт-Петербург).
Кардиологические проявления митохондриального заболевания как путь к диагнозу: клинический случай.

14:30–14:45 *Пшеничникова И. И.* (Москва).
Врожденные ошибки биосинтеза холестерина: синдром
Смита-Лемли-Опитца. (онлайн)

14:45–15:00 Дискуссия

15:00–15:15 ПЕРЕРЫВ

15:15–16:45 СИМПОЗИУМ
«КЕТОДИЕТА В ЛЕЧЕНИИ РЕДКИХ
ЗАБОЛЕВАНИЙ — КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ»

Модераторы: Первунина Т. М. (Санкт-Петербург), Михайлова С. В.
(Москва)

15:15–15:35 *Михайлова С. В.* (Москва).
Недостаточность пируватдегидрогеназы, особенности
терапии.

15:35–15:55 *Артамонова И. Н.* (Санкт-Петербург).
Кетодиета как эффективный метод терапии при дефиците
пируватдегидрогеназы.

15:55–16:15 *Ситкин С. И.* (Санкт-Петербург).
Микробиом ребенка и редкие заболевания. Как правильно
кормить микробиоту.

16:15–16:35 *Зарубина В. В.* (Москва)
Опыт применения кетогенной диеты при недостаточности
пируватдегидрогеназного комплекса. (онлайн)

16:35–16:45 Дискуссия

ЗАЛ «БОТКИН»

9:15–10:45 СИМПОЗИУМ
«МЕЖДИСЦИПЛИНАРНАЯ ПОМОЩЬ ДЕТЯМ
С РЕДКИМИ ЭНДОКРИННЫМИ БОЛЕЗНЯМИ»

Модераторы: Никитина И. Л., Платонов В. В., Васичкина Е. С.
(Санкт-Петербург)

9:15–9:35 *Платонов В. В.* (Санкт-Петербург).
Микроцефальная остеодиспластическая примордиальная
карликовость II типа.

- 9:35–10:05 *Тодиева А. М., Никитина И. Л., Кофейникова О. А., Васичкина Е. С.* (Санкт-Петербург).
Полиморбидный пациент: эндокринные и кардиологические маски болезни.
- 10:05–10:25 *Афонин Е. С., Бородин А. В., Петрова Н. А.* (Санкт-Петербург).
Синдром RОНHAD: важность междисциплинарного взаимодействия и опыт терапии.
- 10:25–10:40 *Климшина Л. Р., Соколенко А. В., Никитина И. Л.* (Санкт-Петербург).
Псевдогипоальдостеронизм II E типа. Клинический разбор.
- 10:40–10:45 Дискуссия

10:45–11:00 ПЕРЕРЫВ

**11:00–12:30 СИМПОЗИУМ
«МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД
К ВЕДЕНИЮ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКОЙ
ПАТОЛОГИЕЙ»**

Модераторы: Буклемишев Ю. В. (Москва),
Кручина Т. К. (Санкт-Петербург)

- 11:00–11:15 *Добрицына М. А.* (Москва).
Информативность денситометрии в оценке минеральной плотности костной ткани у пациентов с орфанными заболеваниями.
- 11:15–11:30 *Добрицына М. А.* (Москва).
Ошибки в проведении и анализе результатов денситометрии у пациентов с орфанными заболеваниями.
- 11:30–11:45 *Круглов И. Ю., Воронин Д. В., Румянцев Н. Ю., Румянцева Н. Н., Каганцов И. М.* (Санкт-Петербург)
Врождённый передний вывих голени: пренатальная диагностика, раннее лечение и маршрутизация пациентов.
- 11:45–12:00 *Ермакова И. А., Кручина Т. К.* (Санкт-Петербург)
«Мультисистемные поражения у детей с гетеротаксией» (Санкт-Петербург)

12:00–12:15 *Кручина Т. К.* (Санкт-Петербург).
Редкий, фатальный диагноз в кардиологии — синдром
Тимоти. Как не пропустить диагноз.

12:15–12:30 *Епишина Н. В.* (Санкт-Петербург).
Реабилитация пациентов с тяжелыми формами
несовершенного остеогенеза.

12:30–13:30 ПЕРЕРЫВ

**13:30–15:00 СИМПОЗИУМ
«МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД К РЕДКИМ
И МАЛОИЗУЧЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ»**

Модераторы: Первунина Т. М., Васичкина Е. С. (Санкт-Петербург)

13:30–13:45 *Коротеев А. Л.* (Санкт-Петербург).
Расширенный неонатальный скрининг в Санкт-Петербурге
и СЗФО.

13:45–14:05 *Васичкина Е. С.* (Санкт-Петербург).
Мукополисахаридоз 2 типа, как заподозрить и поставить
диагноз?

14:05–14:25 *Вершинина Т. Л.* (Санкт-Петербург).
Мукополисахаридоз 2 типа. Опыт ведения пациентов
в НМИЦ им. В. А. Алмазова.

14:25–14:45 *Первунина Т. М.* (Санкт-Петербург).
Железодефицитные состояния при хронической
соматической патологии у детей
(при поддержке компании *CLS Vifor*, баллы НМО
не начисляются).

14:45–15:00 *Игнатова Т. С.* (Санкт-Петербург).
Организация реабилитации пациентов с орфанными
заболеваниями с персонализацией лечения.

15:00–15:15 ПЕРЕРЫВ

**15:15–16:45 СИМПОЗИУМ
«ОПЫТ РАБОТЫ ЦЕНТРА КОМПЕТЕНЦИЙ
«НЕИЗВЕСТНЫЕ, РЕДКИЕ И ГЕНЕТИЧЕСКИ
ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ»**

Модераторы: Васичкина Е. С., Гуркина Е. Ю., Петрова Н. А.
(Санкт-Петербург)

- 15:15–15:35 *Петрова Н. А.* (Санкт-Петербург).
Организация и результаты работы Центра компетенций.
- 15:35–15:55 *Васичкина Е. С.* (Санкт-Петербург).
Редкий диагноз. Альфа-маннозидоз. Опыт работы центра компетенций.
- 15:55–16:15 *Вершинина Т. Л.* (Санкт-Петербург).
Разбор клинических случаев с Альфа-маннозидозом.
- 16:15–16:30 *Бойко М. С., Колбина Н.Ю.* (Санкт-Петербург).
Девочка-кукла. Недифференцированный генетический синдром.
- 16:30–16:40 Дискуссия

ЗАЛ ОНЛАЙН

**11:00–12:30 СИМПОЗИУМ
«НАРУШЕНИЯ СНА — ЧАСТО У РЕДКИХ»**

Модераторы: Петрова Н. А., Кельмансон И. А. (Санкт-Петербург)

- 11:00–11:20 *Кельмансон И. А.* (Санкт-Петербург).
Риск нарушений дыхания во сне, ассоциированный с орфанными заболеваниями.
- 11:20–11:40 *Петрова Н. А., Бородин А. В.* (Санкт-Петербург).
Нарушения дыхания во сне при синдроме Прадера-Вилли.
- 11:40–12:00 *Бородин А. В.* (Санкт-Петербург).
Центральные апноэ у детей — что скрывается за полисомнографической находкой?
- 12:00–12:20 *Щетинина А. М.* (Санкт-Петербург).
Роль коррекции нарушений дыхания у пациентов с фенотипом синдрома Крузона в комплексном нейрохирургическом лечении.
- 12:20–12:30 Дискуссия

**13:30–15:00 СИМПОЗИУМ
«ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И ПАТОЛОГИЯ
СИСТЕМЫ РЕПРОДУКЦИИ У ДЕВОЧЕК»**

Модератор: Кохреидзе Н. А. (Санкт-Петербург)

13:30–13:40 *Кохреидзе Н. А.* (Санкт-Петербург).
Орфанные заболевания — от классификации до решения
клинических задач в области гинекологии.

13:40–14:05 *Колошкина А. В.* (Санкт-Петербург).
Генитальные проявления туберозного склероза.

14:05–14:25 *Алиева К. Х.* (Санкт-Петербург).
Тактика ведения репродуктивных нарушений у девочки
с анемией Даймонда-Блекфена.

14:25–14:45 *Виноградова К. Р.* (Санкт-Петербург).
Особенности гинекологической патологии у девочек
с синдромом Беквита-Видемана и синдромом
Диггве-Мельхиор-Клаузена.

14:45–15:00 *Фролова И. В.* (Санкт-Петербург).
Овотестикулярный тип нарушения формирования пола:
особенности клинических проявлений и хирургических
вмешательств.

**15:15–16:45 СИМПОЗИУМ
«РЕДКИЕ ВРОЖДЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ
МОЧЕПОЛОВОЙ СИСТЕМЫ»**

Модератор: Каганцов И. М. (Санкт-Петербург)

15:15–15:30 *Дубров В. И.* (Республика Беларусь).
Редкая сосудистая мальформация почки у ребенка.

15:30–15:45 *Кашина Е. А., Каганцов И. М., Комличенко Э. В.,
Кохреидзе Н. А., Зубарева Т. М.* (Санкт-Петербург)
Сосудистая мальформация клитора.

15:45–16:00 *Бондаренко С. Г.* (Волгоград).
Редкие случаи обструкции мочеточников у детей.

16:00–16:15 *Агзамходжаев С. Т., Абдулаев З. Б., Алиев Т. Г.*
(Узбекистан).
Модифицированная этапная стратегия лечения
экстрофии.

- 16:15–16:30 *Мосоян М. С., Каганцов И. М., Диникина Ю. В., Федоров Д. А., Гилев Е. С., Кондратьева Е. А., Рутковский Р. В., Комличенко Э. В., Копылов В. В., Переунина Т. М. (Санкт-Петербург).*
Редкие роботические операции у детей.
- 16:30–16:45 Дискуссия

Место проведения:

Санкт-Петербург, ул. Аккуратова, д. 2.
ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России.

КОНТАКТЫ

Отдел развития сотрудничества и маркетинга

Певнева Екатерина Александровна
Тел.: +7 (812) 702–37–49 (доб. 005110)
E-mail: Pevneva_EA@almazovcentre.ru

**Отдел информационного обеспечения
и организации мероприятий**

Тел.: +7 (812) 702–37–17
E-mail: conference@almazovcentre.ru