

**Межрегиональная научно-практическая конференция
«Редкий ребенок – справимся вместе»**

Дата проведения: 25-26 апреля 2023 года

Место проведения: г. Нижний Новгород, пр. Гагарина, д.27, ГК «Ока»

Формат проведения: очный

ПРОГРАММА МЕРОПРИЯТИЯ

25 апреля 2024 года (четверг)

Зал БИЗНЕС

08.30-09.00	Регистрация участников	
09.00-09.10	Открытие конференции, приветственное слово Арефьев Игорь Юрьевич , директор Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород Лаврова Алла Евгеньевна , д.м.н., директор Института педиатрии, заведующий педиатрическим отделением № 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород Семерикова Марина Владимировна , к.м.н., начальник отдела детства и родовспоможения Минздрава Нижегородской области, г. Нижний Новгород	
	Симпозиум «Организация помощи редким пациентам» Председатели: Захарова Е.Ю., Витковская И.П., Семерикова М.В.	
09.10-09.30 Доклад 20 мин.	Орфанные заболевания – как сократить диагностическую Одиссею	Захарова Екатерина Юрьевна , д.м.н., заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва
09.30-09.50 Доклад 20 мин.	Центр орфанных заболеваний – опыт региона	Витковская Ирина Петровна , заместитель главного врача по организационно-методической работе ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», г. Москва
09.50-10.10 Доклад 20 мин.	Оказание помощи орфанным пациентам в Оренбургской области – от диагностики до лечения	Беляшова Елена Юрьевна , главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России в ПФО, заведующая медико-генетической консультацией ГАУЗ «Оренбургская областная клиническая больница № 2», врач-генетик высшей категории, г. Оренбург
10.10-10.30 Доклад 20 мин.	Междисциплинарный подход к ведению редкого пациента. Опыт института педиатрии Университетская клиника ПИМУ	Лаврова Алла Евгеньевна , д.м.н., директор института Педиатрии Университетская клиника ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, заведующий педиатрическим отделением № 2 Института педиатрии Университетская клиник ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

10.30-10.50 Доклад 20 мин.	Диагностика мукополисахаридоза II типа в Российской Федерации	Захарова Екатерина Юрьевна , д.м.н., профессор, заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ» им. Н.П. Бочкова», г. Москва
10.50-11.00	Дискуссия Симпозиум «Гипофосфатазия – что нам не известно» Председатели: Костик М.М., Лаврова А.Е.	
11.00-11.20 Доклад 20 мин.	Дифференциальная диагностика гипофосфатазии и других метаболических остеопатий <i>(Доклад подготовлен при поддержке ООО «АСТРАЗЕНЕКА ФАРМАСЬЮТИКАЛЗ». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Костик Михаил Михайлович , д.м.н., профессор, профессор кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «СПбГПМУ» Минздрава России, г. Санкт-Петербург
11.20-11.40 Доклад 20 мин.	Гипофосфатазия – важные аспекты для педиатра <i>(Доклад подготовлен при поддержке ООО «АСТРАЗЕНЕКА ФАРМАСЬЮТИКАЛЗ». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Лаврова Алла Евгеньевна , д.м.н., директор института Педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, заведующий педиатрическим отделением № 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
11.40-12.00 Доклад 20 мин.	Генетическая диагностика гипофосфатазии: что означает результат? <i>(Доклад подготовлен при поддержке ООО «АСТРАЗЕНЕКА ФАРМАСЬЮТИКАЛЗ». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Черневский Денис Константинович , врач-генетик Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
12.00-12.10	Дискуссия Симпозиум «Редкие болезни – что важно педиатру» Часть I Председатели: Багаева М.Э., Костик М.М.	
12.10-12.30 Доклад 20 мин.	Болезнь Вильсона в диалоге гастроэнтеролога и генетика	Багаева Мадлена Энверовна , к.м.н., старший научный сотрудник отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», г. Москва Черневский Денис Константинович , врач-генетик Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
12.30-13.10 Доклад 40 мин.	Современные подходы к диагностике и лечению аутовоспалительных заболеваний у детей <i>(Доклад подготовлен при поддержке компании «Новартис». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Костик Михаил Михайлович , д.м.н., профессор, профессор кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «СПбГПМУ» Минздрава России, г. Санкт-Петербург

13.10-13.30 Доклад 20 мин.	Болезнь Андерсена. Помощь врача диетолога	Борисова Елена Юрьевна , к.м.н., врач-педиатр педиатрического отделения № 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
13.30-13.40	Дискуссия	
13.40-14.20	Перерыв	
	Симпозиум «Редкие болезни – что важно педиатру» Часть II Председатели: Строкова Т.В., Лаврова А.Е.	
14.20-14.40 Доклад 20 мин.	Дефицит лизосомной кислой липазы – как не пропустить диагноз <i>(Доклад подготовлен при поддержке ООО «АСТРАЗЕНЕКА ФАРМАСЬЮТИКАЛЗ». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Строкова Татьяна Викторовна , д.м.н., профессор РАН, заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», г. Москва
14.40-15.00 Доклад 20 мин.	Мониторинг терапии у редкого ребенка в современных условиях. Что важно для педиатра. <i>(Доклад подготовлен при поддержке ООО «АСТРАЗЕНЕКА ФАРМАСЬЮТИКАЛЗ». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Коновалова Екатерина Юрьевна , к.м.н., врач-педиатр педиатрического отделения № 2, Институт педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
15.00-15.20 Доклад 20 мин.	«Бессимптомная» гепатомегалия в реальной клинической практике <i>(Доклад подготовлен при поддержке компании «Санофи». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Снегова Евгения Владимировна , заведующая неврологическим отделением СПб ГБУЗ КДЦД, г. Санкт-Петербург
15.20-15.40 Доклад 20 мин.	Консилиум педиатра и генетика в диагностике болезни Нимана-Пика А, В <i>(Доклад подготовлен при поддержке компании «Санофи». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Лаврова Алла Евгеньевна , д.м.н., директор института Педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, заведующий педиатрическим отделением № 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород Черневский Денис Константинович , врач-генетик Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
15.40-16.00 Доклад 20 мин.	Болезнь Нимана - Пика А, В – опыт терапии в России <i>(Доклад подготовлен при поддержке компании «Санофи». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Строкова Татьяна Викторовна , д.м.н., профессор РАН, заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», г. Москва
16.00-16.10	Дискуссия	
	Симпозиум «Редкие болезни – что важно педиатру» Часть III Председатели: Бокова Т.А., Котлукова Н.Н.	
16.10-16.30	Междисциплинарный подход в	Бокова Татьяна Алексеевна , д.м.н., в.н.с.,

Доклад 20 мин.	диагностике и лечении детей с болезнью Гоше	руководитель отделения педиатрии ГБУЗ МО «МОНИКИ им. М. Ф. Владимирского», профессор кафедры педиатрии с инфекционными болезнями у детей ФДПО ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, г. Москва
16.30-16.50 Доклад 20 мин.	Я видел редкого пациента: Мукополисахаридоз I типа <i>(Доклад подготовлен при поддержке компании «Санофи». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Котлукова Наталья Павловна , д.м.н., профессор, профессор кафедры госпитальной педиатрии ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, г. Москва
16.50-17.10 Доклад 20 мин.	Альфа маннозидоз: современные возможности диагностики и лечения <i>(Доклад подготовлен при поддержке компании «Къези Фармасьютикалз». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Бокова Татьяна Алексеевна , д.м.н., в.н.с., руководитель отделения педиатрии ГБУЗ МО «МОНИКИ им. М. Ф. Владимирского», профессор кафедры педиатрии с инфекционными болезнями у детей ФДПО ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, г. Москва
17.10-17.30 Доклад 20 мин.	Синдром-Хантера-эволюция развития взглядов на диагностику и лечение <i>(Доклад подготовлен при поддержке компании «Нанолек». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Аксянова Хасяня Фатиховна , главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Нижегородской области, заведующий медико-генетической консультацией ГБУЗ НО «НОДКБ», врач-генетик высшей категории, г. Нижний Новгород
17.30-17.50	Дискуссия	

26 апреля 2024 (пятница)

Зал БИЗНЕС

08.30-09.00	Регистрация участников	
09.00-09.10	Открытие второго дня конференции Лаврова Алла Евгеньевна , д.м.н., директор Института педиатрии, заведующий педиатрическим отделением № 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород	
	Симпозиум «Диагностика редких болезней» Председатели: Захарова Е.Ю.	
09.10-09.30 Доклад 20 мин.	Биомаркеры в диагностике редких болезней	Захарова Екатерина Юрьевна д.м.н., заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва
09.30-09.50 Доклад 20 мин.	Биохимическая диагностика митохондриальных болезней	Крылова Татьяна Дмитриевна , к.м.н., научный сотрудник лаборатории НБО ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова», г. Москва
09.50-10.10 Доклад 20 мин.	Молекулярно-генетические особенности диагностики	Иткис Юлия Сергеевна , научный сотрудник лаборатории НБО ФГБНУ «МГНЦ им.

мин.	митохондриальных заболеваний	академика Н.П. Бочкова», г. Москва
10.10-10.20	Дискуссия	
	Симпозиум «Междисциплинарный консилиум: ребенок с синдромом Алажилля» Председатели: Лаврова А.Е., Строкова Т.В.	
10.20-10.40 Доклад 20 мин.	Современный диагностический подход к оценке холестаза у детей	Лаврова Алла Евгеньевна , д.м.н., директор института Педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, заведующий педиатрическим отделением № 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
10.40-11.00 Доклад 20 мин.	Синдром Алажилля – взгляд детского эндокринолога <i>(Доклад подготовлен при поддержке компании «Фармамондо Биомедика». Не аккредитован по системе НМО).</i>	Тин Ирина Феликсовна , к.м.н., врач детский эндокринолог ФГБУН «ФМЦ питания и биотехнологии», г. Москва
11.00-11.20 Доклад 20 мин.	Синдром Алажилля – взгляд детского кардиолога <i>(Доклад подготовлен при поддержке компании «Фармамондо Биомедика». Не аккредитован по системе НМО).</i>	Шахова Наталья Васильевна , к.м.н., врач-кардиолог ГУЗ «Детская клиническая больница № 8», г. Волгоград
11.20-11.30	Дискуссия	
	Симпозиум «Нервно-мышечные заболевания у детей. Междисциплинарный подход» Часть I Председатели: Ельшина О.Д., Лаврова А.Е.	
11.30-11.50 Доклад 20 мин.	Диагностический поиск нервно-мышечных заболеваний у детей. Клинический случай <i>(Доклад подготовлен при поддержке компании «ПиТиСи Терапьютикс». Не аккредитован по системе НМО).</i>	Черневский Денис Константинович , врач-генетик Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
11.50-12.10 Доклад 20 мин.	Миодистрофия Дюшенна. Красные флаги для педиатра <i>(Доклад подготовлен при поддержке АО «Рош-Москва». Не аккредитован по системе НМО).</i>	Лаврова Алла Евгеньевна , д.м.н., директор института Педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, заведующий педиатрическим отделением № 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
12.10-12.30 Доклад 20 мин.	Особенности ведение пациента, получающего длительную глюкокортикоидную терапию	Малышева Екатерина Сергеевна , к.м.н., врач детский эндокринолог педиатрического отделения № 2 Института педиатрии Университетской клиники, ассистент кафедры эндокринологии и внутренних болезней ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России,

		г. Нижний Новгород
12.30-12.50	Дискуссия	
12.50-13.30	Перерыв	
	Симпозиум «Нервно-мышечные заболевания у детей. Междисциплинарный подход» Часть II Председатели: Ельшина О.Д., Карпович Е.И.	
13.30-13.50 Доклад 20 мин.	ЭНМГ и УЗИ мышц в диагностике нервно-мышечных заболеваний	Смирнова Анна Юрьевна , врач невролог отделения нейрохирургии детского возраста, врач функциональной диагностики ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России, г. Санкт-Петербург
13.50-14.10 Доклад 20 мин.	Ортопедическое сопровождение детей с НМЗ	Митина Татьяна Игоревна , врач травматолог-ортопед, врач ФРМ, Института травматологии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, Член ассоциации детских миологов «Неомио», г. Нижний Новгород
14.10-14.30 Доклад 20 мин.	Возможности физической реабилитации детей с НМЗ	Загайнова Ольга Александровна , врач реабилитолог, неврологическое отделение (детей) с медицинской реабилитацией Педиатрического института Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
14.30-14.50 Доклад 20 мин.	Ранние симптомы и маски спинально-мышечной атрофии у детей <i>(Доклад подготовлен при поддержке АО «Рош-Москва». Не аккредитован по системе НМО).</i>	Карпович Екатерина Ильинична , д.м.н., главный детский специалист невролог Минздрава Нижегородской области, заведующий отделением нейрофизиологии ГБУЗ НО «НОДКБ», г. Нижний Новгород
14.50-15.00	Дискуссия	
15.00-15.10	Перерыв	
	Симпозиум «Редкие эпилептические синдромы. Серия клинических случаев» Председатели: Ельшина О.Д., Карпович Е.И.	
15.10-15.20 Доклад 10 мин.	Клинико-электроэнцефалографические особенности GLUT1	Кваскова Надежда Евгеньевна , к.м.н., врач-невролог-эпилептолог ООО «Центр эпилептологии и неврологии им. Казаряна», г. Москва
15.20-15.40 Доклад 20 мин.	Маски дефицита ААДС. Как не пропустить диагноз <i>(Доклад подготовлен при поддержке компании «ПиТиСи Терапьютикс». Не аккредитован по системе НМО).</i>	Ельшина Оксана Дмитриевна , заведующий отделением неврологии (детей) с медицинской реабилитацией Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
15.40-16.00 Доклад 20 мин.	Синдром Леннокса-Гасто. Трудности в постановке диагноза. Клинический случай.	Калинина Юлия Юрьевна , ассистент кафедры неврологии и нейрохирургии ФГБОУ ВО «РязГМУ им. ак. И.П. Павлова» Минздрава России, главный врач МПЦ «Нейроклиника»,

		руководитель лаборатории видео-ЭЭГ-мониторинга, невролог, эпилептолог, член АСКЛИН, г. Рязань
16.00-16.20 Доклад 20 мин.	Туберозный склероз. Красные флаги. Клинический случай.	Скорая Нина Владимировна , заведующая отделением неврологии, эпилептологии, пароксизмальных состояний и нарушения сна МПЦ «Нейроклиника», невролог, эпилептолог, нейрофизиолог, член АСКЛИН, г. Рязань
16.20-16.40 Доклад 20 мин.	Нейрофизиологические маркеры редких эпилептических синдромов	Ельшина Оксана Дмитриевна , заведующий отделением неврологии (детей) с медицинской реабилитацией Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
16.40-17.00 Доклад 20 мин.	Седация у пациентов с эпилепсии. Для чего?	Рогожин Вадим Сергеевич , заведующий отделением анестезиологии-реанимации Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
17.00-17.10	Дискуссия. Закрытие конференции	