



Национальный
медицинский исследовательский
центр имени В. А. Алмазова

Комитет по здравоохранению Правительства Санкт-Петербурга
ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
Санкт-Петербургский государственный университет
ФГБНУ «Медико-генетический научный центр» Минобрнауки России
Российская ассоциация специалистов перинатальной медицины
СПб РООО «Союз педиатров России»

**V Междисциплинарная конференция
«ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ.
ДИАГНОСТИКА. ЛЕЧЕНИЕ. РЕАБИЛИТАЦИЯ»**

11–12 НОЯБРЯ 2021 ГОДА | САНКТ-ПЕТЕРБУРГ

ПРОГРАММА



**V Междисциплинарная конференция
«ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ.
ДИАГНОСТИКА. ЛЕЧЕНИЕ. РЕАБИЛИТАЦИЯ»**

11–12 НОЯБРЯ 2021 ГОДА | САНКТ-ПЕТЕРБУРГ

СОПРЕДСЕДАТЕЛИ:

Конради А. О. (Санкт-Петербург)
Первунина Т. М. (Санкт-Петербург)
Захарова Е. Ю. (Москва)
Куцев С. И. (Москва)
Володин Н.Н. (Москва)
Васичкина Е.С. (Санкт-Петербург)

НАУЧНО-ОРГАНИЗАЦИОННЫЙ КОМИТЕТ:

Белогурова М. Б. (Санкт-Петербург)	Мясникова И. В. (Москва)
Булатова Е. М. (Санкт-Петербург)	Никитина И. Л. (Санкт-Петербург)
Германенко О. Ю. (Москва)	Панютина Я. В. (Санкт-Петербург)
Гуркина Е. Ю. (Санкт-Петербург)	Петрова Н. А. (Санкт-Петербург)
Диникина Ю. В. (Санкт-Петербург)	Печатникова Н. Л. (Москва)
Комличенко Э. В. (Санкт-Петербург)	Погосян Н. С. (Москва)
Костарева А. А. (Санкт-Петербург)	Салогуб Г. Н. (Санкт-Петербург)
Костик М. М. (Санкт-Петербург)	Ситкин С. И. (Санкт-Петербург)
Леонова И. А. (Санкт-Петербург)	Смирнова Н. А. (Санкт-Петербург)
Мельникова И. Ю. (Санкт-Петербург)	Хвостикова Е. А. (Санкт-Петербург)
Михайлова С. Е. (Москва)	Цибизова В. И. (Санкт-Петербург)
	Эрман М. В. (Санкт-Петербург)

11 НОЯБРЯ 2021 ГОДА

- 10:00–11:50 ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ**
- 10:00–10:10 Конради А. О.** (Санкт-Петербург)
Приветственное слово.
- 10:10–10:20 Первунина Т. М.** (Санкт-Петербург)
Приветственное слово.
- 10:20–10:50 Куцев С. И.** (Москва)
Скрининг орфанных заболеваний.
- 10:50–11:20 Захарова Е. Ю.** (Москва)
Новые возможности лабораторной диагностики
(при поддержке компании PTC Therapeutics,
баллы НМО не начисляются).
- 11:20–11:50 Михайлова С. В.** (Москва)
AADCd: маски заболевания
(при поддержке компании PTC Therapeutics,
баллы НМО не начисляются).
- 11:50–12:00 ПЕРЕРЫВ**
- 12:00–13:30 СЕКЦИЯ № 1.
СИМПОЗИУМ «МИОДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА,
ВЫЗВАННАЯ НОНСЕНС-МУТАЦИЕЙ —
НОВАЯ РЕАЛЬНОСТЬ»**
(при поддержке компании PTC Therapeutics,
баллы НМО не начисляются)
- Председатель: **Никитин С. С.** (Москва)
- 12:00–12:20 Поляков А. В.** (Москва)
Методология и результаты программного
селективного скрининга на МДД в РФ.
- 12:20–12:50 Никитин С. С.** (Москва)
Аталурен: международные данные эффективности
препарата при лечении миодистрофии Дюшенна.

12:50–13:20	Кузенкова Л. М. (Москва) Современный подход лечения миодистрофии Дюшенна. Российский опыт применения аталурена. Обсуждение. Ответы на вопросы.
13:20–13:30	ПЕРЕРЫВ
13:30–14:00	
14:00–15:30	СЕКЦИЯ № 2. СИМПОЗИУМ «РАСШИРЯЯ ГОРИЗОНТЫ ТЕРАПИИ СМА» (при поддержке компании <i>Roche</i> , баллы НМО не начисляются)

Председатель: **Первунина Т. М.** (Санкт-Петербург)

14:00–14:30	Артемьева С. Б. (Москва) Первая пероральная терапия для детей и взрослых: клинические исследования.
14:30–15:00	Артамонова И. Н. (Санкт-Петербург) Клинический опыт терапии СМА у детей: ожидания и реальность. Взгляд из федерального центра.
15:00–15:30	Клейменова И. С. (Воронеж) Клинический опыт терапии СМА у детей: ожидания и реальность. Взгляд из регионального центра.
15:30–15:45	ПЕРЕРЫВ

15:45–17:15	СЕКЦИЯ № 3. СИМПОЗИУМ ПРИ ПОДДЕРЖКЕ КОМПАНИИ «САНОФИ» (баллы НМО не начисляются)
--------------------	--

Модератор: **Васичкина Е. С.** (Санкт-Петербург)

15:45–16:15	Васичкина Е. С. (Санкт-Петербург) Болезнь Фабри. Сложности ранней диагностики в детском возрасте.
--------------------	--

- 16:15–16:45** **Костик М. М.** (Санкт-Петербург)
Мукополисахаридозы. Диагностика. Лечение.
- 16:45–17:15** **Вершинина Т. Л.** (Санкт-Петербург)
Возможности ранней диагностики болезни Помпе.
Как не пропустить пациента.

12 НОЯБРЯ 2021 ГОДА

- 10:00–11:30** СЕКЦИЯ № 4.
**СИМПОЗИУМ ПРИ ПОДДЕРЖКЕ КОМПАНИИ
SWIXX BIOPHARMA (баллы НМО не начисляются)**

Модераторы: **Алиева А. С., Гуркина Е. Ю.** (Санкт-Петербург)

- 10:00–10:45** **Алиева А. С.** (Санкт-Петербург)
Дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ) —
заболевание, протекающее под «маской» семейной
гиперхолестеринемии.
- 10:45–11:30** **Гуркина Е. Ю.** (Санкт-Петербург)
Особенности клинических проявлений
гипофосфатазии у детей разного возраста.

11:30–11:45 ПЕРЕРЫВ

- 11:45–13:15** СЕКЦИЯ № 5.
**СИМПОЗИУМ ПРИ ПОДДЕРЖКЕ КОМПАНИИ
«ТАКЕДА» (баллы НМО не начисляются)**

- 11:45–12:15** **Васичкина Е. С.** (Санкт-Петербург)
Диагностика и лечение МПС 2 типа.
Взгляд детского кардиолога.
- 12:15–12:45** **Вершинина Т. Л.** (Санкт-Петербург)
Особенности ранней диагностики болезни Фабри
у детей.
- 12:45–13:15** **Диникина Ю. В.** (Санкт-Петербург)
Болезнь Гоше — трудный диагноз для педиатра.

- 13:15–13:30** ПЕРЕРЫВ
- 13:30–16:00** СЕКЦИЯ № 6.
СИМПОЗИУМ
«РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА»
- Модераторы: **Первунина Т. М.** (Санкт-Петербург)
Васичкина Е. С. (Санкт-Петербург)
- 13:30–13:50** **Мамаева Е. А.** (Санкт-Петербург)
Ранняя диагностика СМА — залог успешности терапии (*при поддержке компании «Новартис Фарма», баллы НМО не начисляются*).
- 13:50–14:10** **Сапего Е. Ю.** (Екатеринбург)
Реабилитация пациентов со спинальной мышечной атрофией в Свердловской области
(*при поддержке компании «Новартис Фарма», баллы НМО не начисляются*).
- 14:10–14:30** **Петрова Н. А.** (Санкт-Петербург)
Респираторная терапия при СМА и качество жизни
(*при поддержке компании «Джонсон & Джонсон», баллы НМО не начисляются*).
- 14:30–14:50** **Кручинина Т. К.** (Санкт-Петербург)
МНС II типа. Современные возможности лечения
(*при поддержке компании «Нанолек», баллы НМО не начисляются*).
- 14:50–15:10** **Гуркина Е. Ю.** (Санкт-Петербург)
Синдром Хантера. Диагностика, перспективы лечения
(*при поддержке компании «Нанолек», баллы НМО не начисляются*)
- 15:10–15:30** **Вершинина Т. Л.** (Санкт-Петербург)
Мукополисахаридоз IV типа. Диагностика, подходы к терапии. Реабилитация.
- 15:30–15:50** **Гильманова Э. Р.** (Москва)
Системы поддержки врачебных решений в постановке редких болезней
(*при поддержке компании «Геном Эксперт», баллы НМО не начисляются*).

ГЕНЕРАЛЬНЫЕ ПАРТНЕРЫ



ГЛАВНЫЕ ПАРТНЕРЫ



ОФИЦИАЛЬНЫЕ ПАРТНЕРЫ



НАНОЛЕК



ПАРТНЕРЫ



**ДЛКЛ: УГРОЖАЮЩЕЕ ЖИЗНИ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ
С ПРОГРЕССИРУЮЩИМ ПОРАЖЕНИЕМ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ,
ВКЛЮЧАЯ ПЕЧЕНЬ, СЕЛЕЗЕНКУ, КИШЕЧНИК, СОСУДЫ И ДР.¹**

**ПРОГРЕССИРУЮЩЕЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ПЕЧЕНИ?
ПОДУМАЙТЕ О ДЕФИЦИТЕ ЛИЗОСОМНОЙ
КИСЛОЙ ЛИПАЗЫ (ДЛКЛ).**



**ДЛКЛ ТРЕБУЕТ ПРОВЕДЕНИЯ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ
И АКТИВНОГО МОНИТОРИНГА В СВЯЗИ С ВОЗМОЖНЫМ
РАЗВИТИЕМ ГУБИТЕЛЬНЫХ И НЕПРЕДСКАЗУЕМЫХ ПОСЛЕДСТВИЙ^{1,2}**

Литература:

1. Bernstein DL, et al. *J Hepatol.* 2013;58:1230-43. doi:10.1016/j.jhep.2013.02.014.
2. Reiner Ž, et al. *Atherosclerosis.* 2014;235:21-30. doi:10.1016/j.atherosclerosis.2014.04.003.

PM-RU-2019-12-1201

МОЖЕТ ЛИ ЭТО БЫТЬ ДЕФИЦИТ ААДС?

Важно выяснить причину снижения мышечного тонуса у ребенка

Дефицит декарбоксилазы ароматических L-аминокислот (дефицит ААДС) – тяжелейшее аутосомно-рецессивное заболевание центральной нервной системы.

Чаще всего ААДС проявляется следующими симптомами¹⁻³:

- Снижение мышечного тонуса
- Двигательные нарушения
- Задержка развития
- Окулогирические кризы



ПОДОЗРЕВАЕТЕ ДЕФИЦИТ ААДС?

Позвоните по номеру
горячей линии **8 800 100 17 60**
и закажите бесплатное
лабораторное исследование.
Начните действовать сейчас!

Список литературы: 1. Manegold C, Hoffmann GF, Degen I, et al. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, drug therapy and follow-up. J Inher Metab Dis. 2009;32(3):371-380. 2. Wasenbergh T, Molero-Luis M, Jeltsch K, et al. Consensus guideline for the diagnosis and treatment of aromatic L-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency. Orphanet J Rare Dis. 2017;12(1):12. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z. 3. Brun L, Ngu LH, Keng WT, et al. Clinical and biochemical features of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. Neurology. 2010;75(1):64-71.



Логотип РТС является товарным знаком компании «ПиТиСи Терапьютикс» (PTC Therapeutics).
© «ПиТиСи Терапьютикс», 2021. Все права защищены. RU-CORP-0210 | 08/21

Материал предназначен только для специалистов здравоохранения.

Бесплатный телефон службы медицинской информации РТС Therapeutics: 8 800 551 03 97 Эл. почта: medinfo@ptcbio.com
ООО «ПиТиСи Терапьютикс», 123317, Москва, Пресненская набережная, 12, этаж 46, оф. 1