



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:**

<b>Белогурова М. Б.</b> (Санкт-Петербург)	<b>Мясникова И. В.</b> (Москва)
<b>Булатова Е. М.</b> (Санкт-Петербург)	<b>Никитина И. Л.</b> (Санкт-Петербург)
<b>Германенко О. Ю.</b> (Москва)	<b>Панютина Я. В.</b> (Санкт-Петербург)
<b>Гуркина Е. Ю.</b> (Санкт-Петербург)	<b>Петрова Н. А.</b> (Санкт-Петербург)
<b>Диникина Ю. В.</b> (Санкт-Петербург)	<b>Печатникова Н. Л.</b> (Москва)
<b>Комличенко Э. В.</b> (Санкт-Петербург)	<b>Погосян Н. С.</b> (Москва)
<b>Костарева А. А.</b> (Санкт-Петербург)	<b>Салогуб Г. Н.</b> (Санкт-Петербург)
<b>Костик М. М.</b> (Санкт-Петербург)	<b>Ситкин С. И.</b> (Санкт-Петербург)
<b>Леонова И. А.</b> (Санкт-Петербург)	<b>Смирнова Н. А.</b> (Санкт-Петербург)
<b>Мельникова И. Ю.</b> (Санкт-Петербург)	<b>Хвостикова Е. А.</b> (Санкт-Петербург)
<b>Михайлова С. Е.</b> (Москва)	<b>Цибизова В. И.</b> (Санкт-Петербург)
	<b>Эрман М. В.</b> (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.
- 13:20–13:30** Обсуждение. Ответы на вопросы.

**13:30–14:00** ПЕРЕРЫВ

- 14:00–15:30** **СЕКЦИЯ № 2.**  
**СИМПОЗИУМ «РАСШИРЯЯ ГОРИЗОНТЫ**  
**ТЕРАПИИ СМА»**  
*(при поддержке компании Roche,*  
*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** **Кручина 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



NOVARTIS | Reimagining Medicine

## ПАРТНЕРЫ



ГЕНЭРА



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

## **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<sup>1,2</sup>**

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 симптомами<sup>1-3</sup>:

- › Снижение мышечного тонуса
- › Двигательные нарушения
- › Задержка развития
- › Окулогирные 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. Wassenberg 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 PTC 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 PTC Therapeutics: 8 800 551 03 97 Эл. почта: medinfo@ptcbio.com  
ООО «ПиТиСи Терапьютикс», 123317, Москва, Пресненская набережная, 12, этаж 46, оф. 1