



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»

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

18 ДЕКАБРЯ 2020 ГОДА | САНКТ-ПЕТЕРБУРГ

ПРОГРАММА (ОНЛАЙН-ФОРМАТ)

www.almazovcentre.ru



IV Междисциплинарная конференция «ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ. ДИАГНОСТИКА. ЛЕЧЕНИЕ. РЕАБИЛИТАЦИЯ»

18 ДЕКАБРЯ 2020 ГОДА | САНКТ-ПЕТЕРБУРГ

СОПРЕДСЕДАТЕЛИ:

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

НАУЧНО-ОРГАНИЗАЦИОННЫЙ КОМИТЕТ:

Белогурова М. Б. (Санкт-Петербург)	Мельникова И. Ю. (Санкт-Петербург)
Булатова Е. М. (Санкт-Петербург)	Мясникова И. В. (Москва)
Васичкина Е. С. (Санкт-Петербург)	Никитина И. Л. (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)	Салогуб Г. Н. (Санкт-Петербург)
Костарева А. А. (Санкт-Петербург)	Ситкин С. И. (Санкт-Петербург)
Костик М. М. (Санкт-Петербург)	Смирнова Н. А. (Санкт-Петербург)
Леонова И. А. (Санкт-Петербург)	Хвостикова Е. А. (Санкт-Петербург)
	Цибизова В. И. (Санкт-Петербург)

ПРОГРАММА

9:00–10:00 ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ.

ПРИВЕТСТВЕННОЕ СЛОВО.

Конради А. О. (Санкт-Петербург)

Первунина Т. М. (Санкт-Петербург)

Куцев С. И. (Москва)

Захарова Е. Ю. (Москва)

Диагностика наследственных болезней обмена веществ — от простого к сложному.

**10:00–11:30 СЕКЦИЯ № 1
ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В ПЕДИАТРИИ**

Модераторы:

Костарева А. А. (Санкт-Петербург)

Поляков А. В. (Москва)

10:00–10:20 Костарева А. А. (Санкт-Петербург)
Введение в генную терапию.
(При поддержке компании «Новартис».
Баллы НМО не начисляются)

10:20–10:40 Поляков А. В. (Москва)
Проблемы и перспективы ранней диагностики
спинальной мышечной атрофии.
(При поддержке компании «Новартис».
Баллы НМО не начисляются)

10:40–11:00 Диникина Ю. В. (Санкт-Петербург)
Болезнь Гоше у детей: особенности клинического
течения и терапии.
(При поддержке компании «Такеда».
Баллы НМО не начисляются)

11:00–11:20 **Гуркина Е. Ю.** (Санкт-Петербург)
Синдром Хантера: особенности клинических проявлений, современные подходы к диагностике, лечению и реабилитации.
(При поддержке компании «Такеда».
Баллы НМО не начисляются)

11:20–11:30 Обсуждение. Ответы на вопросы.

11:30–13:00 **СЕКЦИЯ № 2**
СИМПОЗИУМ КОМПАНИИ «SWIXX BIOPHARMA»
Баллы НМО не начисляются.

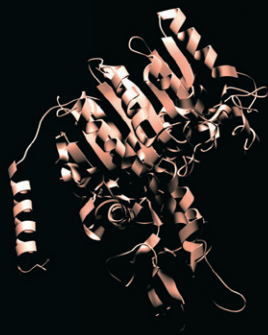
Модераторы:

Гуркина Е. Ю. (Санкт-Петербург)

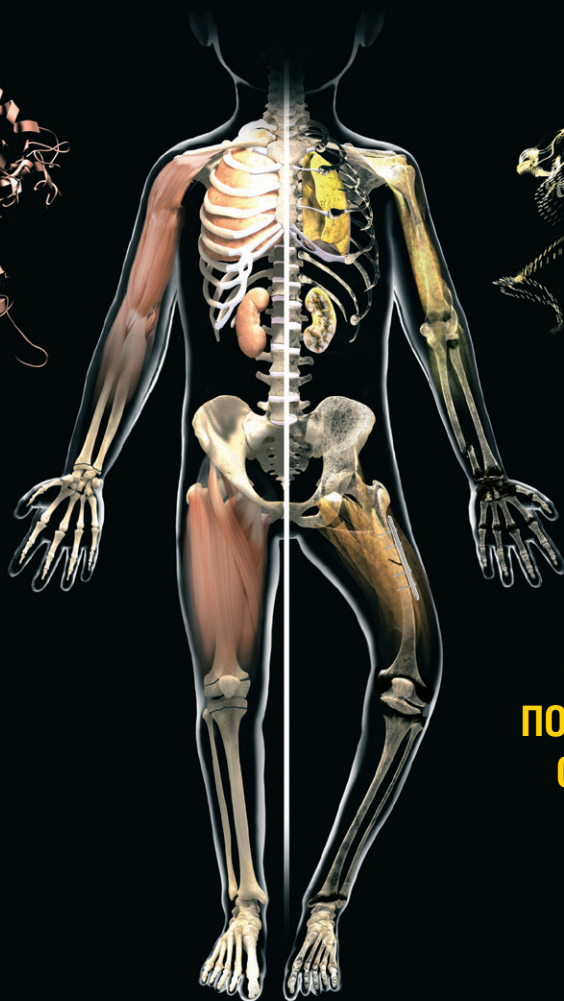
11:30–12:00 **Гуркина Е. Ю.** (Санкт-Петербург)
Клинические проявления наследственного заболевания гипофосфатазия.

12:00–12:30 **Буклемишев Ю. В.** (Москва)
Актуальность ранней диагностики и своевременного лечения пациентов с детской формой гипофосфатазии.

12:30–13:00 **Алиева А. С.** (Санкт-Петербург)
Дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ) как причина генетически детерминированной дислипидемии.



**ЖИЗНЕННО
ВАЖНЫЙ
ФЕРМЕНТ**



**ДЕФИЦИТ
ФЕРМЕНТА
ПОТЕНЦИАЛЬНО
СМЕРТЕЛЕН**

ПРИ ГИПОФОСФАТАЗИИ ДЕФИЦИТ ЩЕЛОЧНОЙ ФОСФАТАЗЫ

**ПРИВОДИТ К РАЗРУШЕНИЮ КОСТНОЙ ТКАНИ,
ПОВРЕЖДЕНИЮ ДРУГИХ ОРГАНОВ И, ВОЗМОЖНО, К СМЕРТИ^{1, 2}**

Узнайте больше на hypophosphatasia.ru

1. Whyte MP. Hypophosphatasia: nature's window on alkaline phosphatase function in humans. In: Bilezikian JP, Raisz LG, Martin TJ, eds. Principles of Bone Biology. Vol 1. 3rd ed. San Diego, CA: Academic Press; 2008:1573-1598. 2. Barvencik F, Bell FT, Gebauer M, et al. Skeletal mineralization defects in adult hypophosphatasia – a clinical and histological analysis. Osteoporos Int. 2011;22(10):2667-2675.

ООО «Свикс Биофарма»
125047, г. Москва, 1-я Тверская-Ямская ул., д. 23, стр. 1, эт. 5, пом V ком. 4

Swixx  **BioPharma**
Современные препараты доступны для всех



Белок SMN

История
не только о ЦНС



Что такое спинальная мышечная атрофия (СМА)?¹

- СМА представляет собой генетическое заболевание всего организма, вызывающее мышечную слабость по всему телу
- Оно часто ограничивает продолжительность жизни маленьких детей
- Существует три основных типа СМА. Все три типа вызваны повреждением гена выживаемости мотонейронов (SMN1). Этот ген помогает клеткам организма вырабатывать белок SMN, который необходим для сохранения здоровых мотонейронов
- Мотонейроны представляют собой особые клетки, которые передают сообщения от мозга к мышцам, помогая контролировать движения всего тела. Эти нервные клетки являются самыми длинными клетками в организме человека



Ген выживаемости мотонейронов (SMN)

- Организм имеет две очень похожие копии гена SMN, SMN1 и SMN2²
- Ген SMN1 при правильном функционировании способен производить достаточное количество белка SMN, который необходим организму. У людей, живущих со СМА, ген SMN1 нефункционирующий, и ген «резервного копирования», именуемый SMN2, производит только очень небольшое количество функционального белка⁴



Белок выживаемости мотонейронов (SMN)

- Низкий уровень белка SMN вызывает снижение количества мотонейронов, что приводит к мышечной слабости⁴
- В результате мышечная слабость может стать настолько тяжелой, что это будет воздействовать на способность двигаться, принимать пищу и с течением времени дышать самостоятельно⁴
- Белок SMN содержится в клетках всего тела, а не только в мотонейронах, от скелетных мышц до сердечно-сосудистой системы³
- Недавние исследования показали, что он играет важную роль в различных клетках и что для надлежащей жизнедеятельности разных типов клеток могут потребоваться разные уровни белка SMN⁵
- Научные исследования на животных моделях показали, что повышение уровня белка SMN во всем организме, а не только в центральной нервной системе (ЦНС), может способствовать изменению прогрессирования СМА⁶

С целью создания терапии ученые пытаются понять, как именно клетки и ткани организма вовлекаются в патологический процесс при СМА, какие эффекты оказывает это заболевание с течением времени⁷. При разработке патогенетической терапии необходимо учитывать, что СМА – это заболевание, затрагивающее весь организм.

Ссылки на источники:

1. SMA Europe. About SMA. Доступно на сайте: www.sma-europe.eu/essentials/. Последний доступ: Март 2019 г.
2. Biology Dictionary - Exon. Веб-сайт Доступно на сайте: <https://biologydictionary.net/exon/>. Последний доступ: Март 2019 г.
3. Treat NMD - Handbook on SMA genetics. Веб-сайт Доступно на сайте: http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/registries_tool-kit/handbook_on_sma_genetics_dec2009.pdf. Последний доступ: Март 2019 г.
4. Bowerman M et al. Dis Model Mech. 2017; 10(8):943-954
5. Chaytow H et al. Cell Mol Life Sci. 2018;75(21):3877-3894
6. Hua Y et al. Nature. 2011;478(7367):123-126
7. Simone C et al. Call Mol Life Sci. 2016;73(5):1003-1020

13:00–14:30 СЕКЦИЯ № 3
СИМПОЗИУМ КОМПАНИИ «РОШ»

Баллы НМО не начисляются.

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

13:00–13:30 Колбина Н. Ю. (Санкт-Петербург)
Опыт применения препарата Эврисди для лечения пациентов со СМА.

13:30–14:00 Печатникова Н. Л. (Москва)
Клинические возможности и ожидания от лечения пациентов со СМА.

14:00–14:30 Нарышкин Н. А. (New Jersey, USA)
Преимущества пероральной патогенетической терапии СМА системного действия.

14:30–16:00 СЕКЦИЯ № 4
СИМПОЗИУМ КОМПАНИИ «САНОФИ»

Баллы НМО не начисляются.

Модераторы: **Васичкина Е. С.** (Санкт-Петербург)
Кручина Т. К. (Санкт-Петербург)

14:30–15:00 Кручина Т. К. (Санкт-Петербург)
Болезнь Помпе в практике врача — детского кардиолога.

15:00–15:30 Васичкина Е. С. (Санкт-Петербург)
МПС I типа. Всегда ли трудно поставить диагноз?
Клинический опыт лечения и ведения пациентов с МПС I типа.

15:30–16:00 Вершинина Т. Л. (Санкт-Петербург)
Болезнь Фабри у детей. Клиника, диагностика, подходы к лечению.

РАСШИФРУЙ КОД МПС I



ТУГОПОВИЖНОСТЬ СУСТАВОВ – ТИПИЧНОЕ ПРОЯВЛЕНИЕ МПС I ТИПА¹



БЕЗ
ОТЕКА



БЕЗ
ВОСПАЛЕНИЯ



БЕЗ
ЭФФЕКТА ТЕРАПИИ

ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ СИМПТОМЫ МЯГКИХ ФОРМ МПС I³

ОГРУБЕНИЕ ЧЕРТ ЛИЦА	69-73%
ПОРАЖЕНИЯ КЛАПАНОВ	59-68%
ГЕПАТОСПЛЕНОМЕГАЛИЯ	28-67%
ГРЫЖИ	54-60%
КИФОСКОЛИОЗ	21-34%

РАСШИФРУЙ КОД МПС

УЗНАЙТЕ БОЛЬШЕ НА
DOCSFERA.RU



ТУГОПОВИЖНОСТЬ
СУСТАВОВ

+

ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ
СИМПТОМЫ

ВОЗМОЖНОСТИ БЕСПЛАТНОЙ ДИАГНОСТИКИ ПО НОМЕРУ: 8-800-100-24-94

В СЛУЧАЕ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ДИАГНОЗА МПС I ТИПА
НАПРАВЬТЕ ПАЦИЕНТА НА КОНСУЛЬТАЦИЮ К ГЕНЕТИКУ⁶

Материал для специалистов здравоохранения. Перед назначением ознакомьтесь с полной инструкцией по применению

1. Rolando Cimaz, Giovanni Valentino Coppa, Isabelle Koné-Paut, Bianca Link, Gregory M Pastores, Maria Rua Elorduy, Charles Spencer, Carter Thorne, Nico Wulffraat and Bernhard Manger: Joint contractures in the absence of inflammation may indicate mucopolysaccharidosis; Pediatric Rheumatology 2009; 7:18. 2. Manger B. Rheumatological manifestations are key in the early diagnosis of mucopolysaccharidosis type I. European Musculoskeletal Review. 2008; pp. 1-6. 3. Michael Beck et al. The natural history of MPS I: global perspectives from the MPS I Registry. Genetics in medicine | Volume 16 | Number 10 | October 2014. 4. Kakkis ED, Muenzer J, Tiller GE, et al. Enzyme replacement therapy in, uropolysaccharidosis I. N Engl J Med 2001;344:182-8. 5. Muenzer J, Wraith JE, Clarke LA. Mucopolysaccharidosis I: management and treatment guidelines. Pediatrics 2009;123:19-29. 6. S. Bruni et al. The diagnostic journey of patients with mucopolysaccharidosis I: A real-world survey of patient and physician experiences. Mol Genet Metab Rep. 2016 Sep; 8: 67-73.

Представительство АО «Санofi Авентис Групп» Адрес: 125009, Москва, ул. Тверская, д.22. Тел.: (495) 721-1400, факс: (495) 721-1411 www.sanofi.ru

16:00–17:40 СЕКЦИЯ № 5
ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В ПРАКТИКЕ,
СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ЛЕЧЕНИЮ
И ВЕДЕНИЮ

Модераторы:

Первунина Т. М. (Санкт-Петербург)

Салогуб Г. Н. (Москва)

16:00–16:20 Салогуб Г. Н. (Санкт-Петербург)
Нерешенные вопросы диагностики и ведения
пациентов с болезнью Гоше.
(При поддержке компании «Генериум».
Баллы НМО не начисляются)

16:20–16:40 Ли О. А. (Санкт-Петербург)
Реализация репродуктивной функции у женщин
с органными заболеваниями. Стратегия успеха.
(При поддержке компании «Генериум».
Баллы НМО не начисляются)

16:40–17:00 Васичкина Е. С. (Санкт-Петербург)
Современный взгляд на мукополисахаридоз VI типа.
Обзор клинических исследований.

17:00–17:20 Вершинина Т. Л. (Санкт-Петербург)
Мукополисахаридоз IV типа. Опыт НМИЦ им.
В. А. Алмазова на примере клинических случаев.

17:20–17:40 Кручина Т. К. (Санкт-Петербург)
Мукополисахаридоз II типа. Новые перспективы
лечения.
(При поддержке компании «Нанолек».
Баллы НМО не начисляются)

ГЕНЕРАЛЬНЫЕ ПАРТНЕРЫ



ОФИЦИАЛЬНЫЕ ПАРТНЕРЫ



ПАРТНЕР



КОНТАКТЫ:

**Управление внешних связей и конгрессной деятельности
ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России**

Тел.: +7 (812) 702-37-16, 702-37-17

E-mail: conference@almazovcentre.ru

**Технический организатор мероприятия
«Фонд Алмазова»**

Тел.: +7 (812) 702-37-49 (доб. 005359)

E-mail: fond-hmt@yandex.ru

