



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»

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

22 НОЯБРЯ 2019 ГОДА | САНКТ-ПЕТЕРБУРГ

ПРОГРАММА



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

22 НОЯБРЯ 2019 ГОДА | САНКТ-ПЕТЕРБУРГ

СОПРЕДСЕДАТЕЛИ:

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

НАУЧНО-ОРГАНИЗАЦИОННЫЙ КОМИТЕТ:

Белогурова М. Б. (Санкт-Петербург)	Моисеева О. М. (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)
Гринева Е. Н. (Санкт-Петербург)	Печатникова Н. Л. (Москва)
Диникина Ю. В. (Санкт-Петербург)	Руденко Д. И. (Санкт-Петербург)
Комличенко Э. В. (Санкт-Петербург)	Симаходский А. С. (Санкт-Петербург)
Костарева А. А. (Санкт-Петербург)	Ситкин С. И. (Санкт-Петербург)
Костик М. М. (Санкт-Петербург)	Салогуб Г. Н. (Санкт-Петербург)
Леонова И. А. (Санкт-Петербург)	Хвостикова Е. А. (Санкт-Петербург)
Мельникова И. Ю. (Санкт-Петербург)	Шабалов Н. П. (Санкт-Петербург)
Михайлова С. В. (Москва)	Эрман М. В. (Санкт-Петербург)
	Цибизова В. И. (Санкт-Петербург)

ПРОГРАММА

22 НОЯБРЯ 2019 ГОДА | ЗАЛ «ФИЛАТОВ»

**9:30–11:20 СЕКЦИЯ № 1
ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В ПЕДИАТРИИ**

Председатели:

Первунина Т. М. (Санкт-Петербург)

Захарова Е. Ю. (Москва)

9:30–9:45 Соснина И. Б. (Санкт-Петербург)
Диагностика редкого заболевания на примере гипофосфатазии
*(При поддержке компании «Алексион Фарма».
Баллы НМО не начисляются)*

9:45–10:00 Гуркина Е. Ю. (Санкт-Петербург)
Опыт применения ферментзаместительной терапии у детей с гипофосфатазией
*(При поддержке компании «Алексион Фарма».
Баллы НМО не начисляются)*

10:00–10:15 Диникина Ю. В. (Санкт-Петербург)
Болезнь Гоше у детей. Диагностика и лечение

10:15–10:35 Вершинина Т. Л. (Санкт-Петербург)
Диагностика и лечение лизосомных болезней накопления (МПС 1, болезнь Помпе)
*(При поддержке компании «Санофи».
Баллы НМО не начисляются)*

10:35–10:50 Алиева А. С. (Санкт-Петербург)
Современные представления о семейной гиперхолестеринемии

- 10:50–11:05 Васичкина Е. С.** (Санкт-Петербург)
Поражение сердца в структуре мукополисахаридозов
- 11:05–11:20 Кенис В. М., Мельченко Е. В., Кожевников А. В., Петрова Д. А.** (Санкт-Петербург)
Артропатия у детей с аутосомно-рецессивной эпифизарной дисплазией: клиника, дифференциальная диагностика, лечение
- 11:20–11:30 ПЕРЕРЫВ**
- 11:30–13:30 ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ**
- 11:30–11:45** Приветственное слово
Конради А. О. (Санкт-Петербург)
Первунина Т. М. (Санкт-Петербург)
Булатова Е. М. (Санкт-Петербург)
Андрьянычева Н. В. (Санкт-Петербург)
Захарова Е. Ю. (Москва)
- 11:45–12:15 Захарова Е. Ю.** (Москва)
Диагностика наследственных болезней обмена веществ
- 12:15–12:40 Мушкин А. Ю.** (Санкт-Петербург)
Болезнь Гоше. Костные деформации
- 12:40–13:00 Костик М. М.** (Санкт-Петербург)
Орфанные заболевания с аутоиммунным механизмом
- 13:00–13:30 Ларионова В. И.** (Санкт-Петербург)
Молекулярно-генетические технологии как основа диагностики и выбора стратегии терапии при наследственных заболеваниях
- 13:30–14:15 ПЕРЕРЫВ**

14:15–16:15 СЕКЦИЯ № 2
ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В ПРАКТИКЕ.
КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ

Председатели:

Костик М. М. (Санкт-Петербург)

Петрова Н. А. (Санкт-Петербург)

14:15–14:30 Васичкина Е. С. (Санкт-Петербург)
Современный взгляд на мукополисахаридоз VI типа.
Обзор клинических исследований

14:30–14:45 Вершинина Т. Л. (Санкт-Петербург)
Болезнь Фабри у детей. Клиника, диагностика,
подходы к лечению

14:45–15:00 Кручина Т. К. (Санкт-Петербург)
Мукополисахаридоз II типа. Новые перспективы
лечения

15:00–15:15 Гуркина Е. Ю. (Санкт-Петербург)
Подходы к реабилитации пациентов с синдромом
Хантера

15:15–15:30 Вершинина Т. Л. (Санкт-Петербург)
Мукополисахаридоз IV типа.
Опыт ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова»
Минздрава России на примере клинических случаев

15:30–15:45 Валиева С. А., Тодиева А. М., Никитина И. Л.
(Санкт-Петербург)
Врожденный гиперинсулинизм, тяжелое течение.
Клинический случай

- 15:45–16:00 Горшков Д. В., Новосельцев Д. В.**
(Санкт-Петербург)
Опыт ведения детей с центральным гиповентиляционным синдромом в условиях отделения реанимации. Разбор клинических случаев
- 16:00–16:15 Петрова Н. А.** (Санкт-Петербург)
Синдромальные варианты центральных нарушений дыхания во сне

ГЕНЕРАЛЬНЫЙ ПАРТНЕР

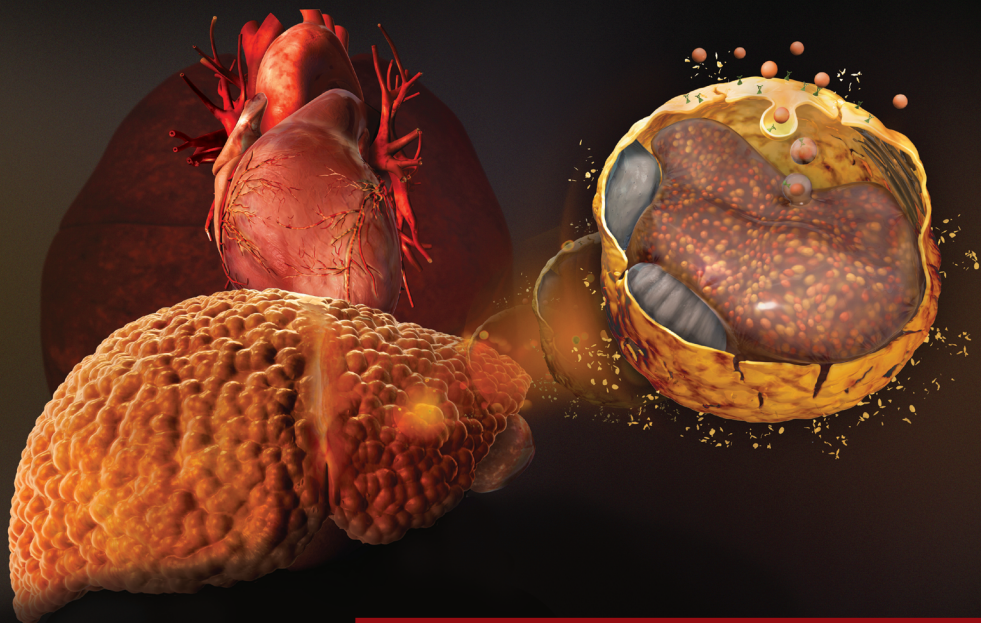


ОФИЦИАЛЬНЫЙ ПАРТНЕР



**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 Z, et al. *Atherosclerosis.* 2014;235:21-30. doi:10.1016/j.atherosclerosis.2014.04.003.

ООО «Алексин Фарма»
143421, Московская область, Красногорский район,
26 км автодороги «Балтия». Бизнес – центр «Рига Лэнд»
Блок Б, этаж 2. Тел. +7 (495) 280 17 01

RU/KAN-L/18/0016 1.10.2018

ALEXION®

МЕСТО ПРОВЕДЕНИЯ КОНФЕРЕНЦИИ:

ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России,
Санкт-Петербург, ул. Аккуратова, д. 2, Перинатальный центр
(вход с Солунской ул.), зал «Филатов».

КОНТАКТЫ:

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

Тел/факс +7 (812) 702-37-16, 702-37-17

E-mail: conference@almazovcentre.ru

По вопросам сотрудничества:

Фонд «Фонд Алмазова»

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

E-mail: fond-hmt@yandex.ru

