

24/25
АПРЕЛЯ
2025 ГОДА



Приволжский
исследовательский
медицинский университет

ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ



г. Владимир, ул. Большая Московская, д.74
отель «Владимир»

II Межрегиональная
научно-практическая конференция

«РЕДКИЙ РЕБЕНОК –
СПРАВИМСЯ ВМЕСТЕ»

ПРОГРАММА

ОРГАНИЗАТОРЫ:

- ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России
- МРОО «Ассоциация врачей»
- ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»
- ФГБУН «Федеральный исследовательский центр питания, биотехнологии и безопасности пищи»
- Всероссийское общество орфанных заболеваний Министерство здравоохранения Владимирской области

ОРГАНИЗАЦИОННЫЙ КОМИТЕТ:

Карякин Николай Николаевич, д.м.н., ректор ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России, г. Нижний Новгород

Арефьев Игорь Юрьевич, к.м.н., главный врач Университетской клиники, руководитель Ожогового центра Института травматологии Университетской клиники ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России, г. Нижний Новгород

Арсенина Юлия Владимировна, и.о. директора Владимирского филиала ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России, г. Владимир

Ельшина Оксана Дмитриевна, заведующий отделением неврологии (детей) с медицинской реабилитацией Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России, г. Нижний Новгород

Захарова Екатерина Юрьевна, д.м.н., доцент, заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ, заведующий кафедрой биохимической генетики и наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Куцев Сергей Иванович, д.м.н., академик РАН, директор ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации, Президент ассоциации медицинских генетиков, г. Москва

Лаврова Алла Евгеньевна, д.м.н., директор, заведующий педиатрическим отделением N 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России, г. Нижний Новгород

Никитюк Дмитрий Борисович, д.м.н., профессор, академик РАН, директор ФГБУН «Федеральный исследовательский центр питания, биотехнологии и безопасности пищи», г. Москва

Погосян Неля Сергеевна, заместитель председателя правления Всероссийского общества орфанных заболеваний, г. Москва

Сорокина Татьяна Викторовна, начальник отдела детства и родовспоможения Министерства здравоохранения Владимирской области, г. Владимир

Строкова Татьяна Викторовна, д.м.н., профессор РАН, заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии ФГБУН «Федеральный исследовательский центр питания, биотехнологии и безопасности пищи», заведующая кафедрой гастроэнтерологии и диетологии ИНОПР ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России, г. Москва

Тутельян Виктор Александрович, д.м.н., профессор, академик РАН, научный руководитель ФГБУН «Федеральный исследовательский центр питания, биотехнологии и безопасности пищи», главный внештатный специалист диетолог Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва

ПРОГРАММА

24 АПРЕЛЯ 2025 ГОДА (ЧЕТВЕРГ)
БАНКЕТ-ХОЛЛ

08.00-08.30 **Регистрация участников**

09.30-09.40 **Открытие конференции, приветственное слово** **Арсенина Юлия Владимировна**, и.о. директора Владимирского филиала ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Владимир

Ильина Ольга Алексеевна, главный внештатный педиатр Минздрава Владимирской области, заведующий детской поликлиникой ГБУЗ ВО «ГБ N2», г. Владимир

Ирина Наталья Анатольевна, главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава Владимирской области, заведующий медико-генетической консультацией ГБУЗ ВО «ОКБ», врач-генетик высшей квалификационной категории, г. Владимир

Лаврова Алла Евгеньевна, д.м.н., директор, заведующий педиатрическим отделением N 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

САТЕЛЛИТНЫЙ СИМПОЗИУМ

«Синдром Алажилля: особенности клиники, диагностики и ведения пациентов разного возраста»

08.40-10.40 (Симпозиум подготовлен при поддержке компания «Фармамондо Биомедика». Не аккредитован по системе НМО)

Председатель: Захарова Екатерина Юрьевна

- 08.40-09.00** **Диагностика некоторых редких генетических заболеваний с синдромом холестаза. Синдром Алажилля у детей раннего возраста** **Лебедева Оксана Вячеславовна**, д.м.н., доцент, профессор кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии ФГБОУ ВО Астраханский ГМУ Минздрава России, главный внештатный специалист неонатолог Минздрава Астраханский области, г. Астрахань
- 09.00-09.10** **Синдром Алажилля - кардиологические проявления** **Сластникова Евгения Сергеевна**, к.м.н., старший преподаватель кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО Казанский ГМУ Минздрава России, заведующий консультативным кабинетом Республиканского Центра Липидологии для детей ГАУЗ «ДРКБ МЗ РТ», главный внештатный детский специалист кардиолог, г. Казань
- 09.10-09.25** **Ультразвуковые критерии диагностики синдрома Алажилля - возрастные особенности** **ЗАПИСЬ** **Филиппова Елена Александровна**, к.м.н., заведующая отделом ультразвуковой диагностики в неонатологии и педиатрии ФГБУ НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова Минздрава России, доцент кафедры лучевой диагностики детского возраста ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, г. Москва
- 09.25-09.40** **Клинические особенности диагностики и течения синдрома Алажилля у детей младшего возраста** **Лаврова Алла Евгеньевна**, д.м.н., директор, заведующий педиатрическим отделением N 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
- 09.40-09.55** **Генетическая диагностика синдрома Алажилля и других наследственных холестазов в клинических примерах** **Черневский Денис Константинович**, врач-генетик Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

09.55-10.15 Синдром Алажилля у детей старшего возраста и подростков - переход во взрослую клинику **Строкова Татьяна Викторовна**, д.м.н., профессор РАН, заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», заведующая кафедрой гастроэнтерологии и диетологии ИНОПР ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, г. Москва

10.15-10.30 Особенности лечебного питания пациентов с холестатическими заболеваниями печени **Борисова Елена Юрьевна**, к.м.н., врач-педиатр, врач-диетолог педиатрического отделения N2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

10.30-10.40 Обсуждение

СИМПОЗИУМ

10.40-12.10 «Междисциплинарный подход к ведению редкого пациента»

Председатели: Косюга Светлана Юрьевна, Филин Андрей Валерьевич

10.40-11.00 Гепатоцеллюлярная карцинома в исходе наследственных заболеваний печени у детей **Филин Андрей Валерьевич**, д.м.н., главный научный сотрудник, заведующий отделением пересадки печени НКЦ №1 ФГБНУ РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского, г. Москва

11.00-11.20 Нейровизуализация головного мозга при наследственных болезнях обмена веществ **Захарова Екатерина Юрьевна**, д.м.н., доцент, заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ, заведующий кафедрой биохимической генетики и наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

11.20-11.40 Роль МРТ в диагностике редких болезней. Опыт ПИМУ **Лобанова Елена Витальевна**, врач-рентгенолог отделения рентгенологии Института реабилитации Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

11.40-12.00 **Орфанные заболевания в практике врача-стоматолога** **Косюга Светлана Юрьевна**, д.м.н., заведующий кафедрой стоматологии детского возраста ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

12.00-12.10 **Обсуждение**

12.10-12.40 **Перерыв**

СИМПОЗИУМ

12.40-14.30 **«Неонатальный и селективный скрининг на наследственные болезни обмена»**

Председатели: Байдакова Галина Викторовна, Захарова Екатерина Юрьевна

12.40-12.55 **ГХ-МС в действии: от первичных данных до диагноза** **Баранова Полина Владимировна**, научный сотрудник центра коллективного пользования «Метаболом», г. Москва

12.55-13.15 **Когда скрининг открывает неочевидное: интересные случаи расширенного неонатального скрининга** **Александрова Дарья Юрьевна**, научный сотрудник ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

13.15-13.35 **Тестирование на частые варианты в генах НБО - опыт расширенного неонатального скрининга** **Бакин Николай Валерьевич**, врач-лабораторный генетик ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

13.35-13.55 **Скрининг на наследственные болезни обмена - смотрим вперед с надеждой** **Захарова Екатерина Юрьевна**, д.м.н., доцент, заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ, заведующий кафедрой биохимической генетики и наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

- 13.55-14.15** **Скрининг на лизосомные болезни накопления** **Байдакова Галина Викторовна**, к.б.н., ведущий научный сотрудник центра коллективного пользования «Метаболом», доцент кафедры биохимической генетики и наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

14.15-14.30 Обсуждение**СИМПОЗИУМ****«Редкие болезни в практике педиатра»****14.30-16.40**

Председатели: Бокова Татьяна Алексеевна, Лаврова Алла Евгеньевна, Строкова Татьяна Викторовна

- 14.30-14.50** **Болезнь Гоше: как педиатру не пропустить редкого пациента** **Бокова Татьяна Алексеевна**, д.м.н., доцент, руководитель отделения педиатрии и заведующая кафедрой детских болезней ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского, г. Москва

- 14.50-15.10** **Гликогенозы у детей** **Строкова Татьяна Викторовна**, д.м.н., профессор РАН, заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», заведующая кафедрой гастроэнтерологии и диетологии ИНОПР ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, г. Москва

- 15.10-15.30** **Обмен фосфора в организме ребенка. Что нового? X-сцепленный гипофосфатемический рахит** **Лаврова Алла Евгеньевна**, д.м.н., директор, заведующий педиатрическим отделением N 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

Доклад подготовлен при поддержке компании ООО «Свикс Хэлскеа». Не аккредитован по системе НМО

15.30-15.50 **Х - с ц е п л е н н ы й** **Ильина Ольга Алексеевна**, главный
гипофосфатемический **внештатный** педиатр Минздрава
рахит. Клинический **Владимирской** области, заведующий
пример **детской** поликлиникой ГБУЗ ВО «ГБ N2»,
г. Владимир

Доклад подготовлен при поддержке компании ООО «Свикс Хэлскеа». Не аккредитован по системе НМО

15.50-16.10 **Грозные осложнения и** **Злобин Максим Валерьевич**, заведующий
современные методы **ревматологическим** отделением
лечения пациентов с **ГБУЗ НО «НОКБ им. Н.А. Семашко»**,
аутовоспалительными **г. Нижний Новгород**
заболеваниями

Доклад подготовлен при поддержке компании ООО «Новартис Фарма». Не аккредитован по системе НМО

16.10-16.30 **Болезнь Помпе с поздним** **Ирина Наталья Анатольевна**, главный
началом у детей **внештатный** специалист по медицинской
генетике Минздрава Владимирской
области, заведующий медико-генетической
консультацией ГБУЗ ВО «ОКБ», врач-
генетик высшей квалификационной
категории, г. Владимир

16.30-16.40 **Обсуждение. Закрытие 1 дня конференции**

25 апреля 2025 (пятница)
Банкет-Холл

08.30-09.00 Регистрация участников

СИМПОЗИУМ

«Междисциплинарный подход к ребенку с миодистрофией Дюшенна»

09.00-10.50

Председатели: Ельшина Оксана Дмитриевна, Поляков Александр Владимирович

09.00-09.20 Новое редкое заболевание-дефицит ААДС **Ельшина Оксана Дмитриевна**, заведующий отделением неврологии (детей) с медицинской реабилитацией Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

Доклад подготовлен при поддержке ООО «ПиТиСи Терапьютикс». Не аккредитован по системе НМО

09.20-09.40 Современные возможности молекулярной диагностики МДД **Поляков Александр Владимирович**, д.б.н., профессор, член-корреспондент РАН, главный научный сотрудник, заведующий лабораторией ДНК-диагностики, профессор кафедры молекулярной генетики и биоинформатики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Доклад подготовлен при поддержке ООО «ПиТиСи Терапьютикс», не аккредитован по системе НМО

09.40-10.00 Честный анализ ошибок. Когда флаги не ярко-красные **Митина Татьяна Игоревна**, врач-травматолог-ортопед отделения ранней медицинской реабилитации Института реабилитации Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

- 10.00-10.20 Гастроэнтерологические и диетологические аспекты в ведении ребенка с прогрессирующей миодистрофией Дюшенна** **Лаврова Алла Евгеньевна**, д.м.н., директор, заведующий педиатрическим отделением N 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

Доклад подготовлен при поддержке АО «Рош-Москва». Не аккредитован по системе НМО

- 10.20-10.40 Генетические аспекты диагностики ПМДД** **Черневский Денис Константинович**, врач-генетик Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

Доклад подготовлен при поддержке АО «Рош-Москва». Не аккредитован по системе НМО

10.40-10.50 Обсуждение

КРУГЛЫЙ СТОЛ

10.50-11.50 «Семьи пациентов с редким заболеванием и врачи - в одной команде»

Председатели: Захарова Екатерина Юрьевна, Погосян Неля Сергеевна

- Как информировать пациентов и их семьи о диагнозе?

- Как сообщать об изменениях в терапии: новые препараты, незарегистрированные препараты, смена терапии?

- Пациенты без диагноза и пациенты без терапии- как помочь?

- Почему важно объединять семьи?

Участники круглого стола:

Беляева Анна Владимировна, координатор направления Фибродисплазия (ФОП) Всероссийского общества орфанных заболеваний, г. Москва

Кобец Ольга Анатольевна, Координатор направления «Синдром Куррарино и другие редкие пороки развития» Всероссийского общества орфанных заболеваний, г. Москва

Кудрова Регина Александровна, психолог Всероссийского общества орфанных заболеваний, г. Москва

Погосян Неля Сергеевна, заместитель председателя правления Всероссийского общества орфанных заболеваний, г. Москва

Бурдачева Юлия Александровна, координатор родителей детей с мышечной дистрофией Дюшенна по Владимирской области

Лаврова Алла Евгеньевна, д.м.н., директор, заведующий педиатрическим отделением N 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России, г. Нижний Новгород

Строкова Татьяна Викторовна, д.м.н., профессор РАН, заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», заведующая кафедрой гастроэнтерологии и диетологии ИНОПР ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, г. Москва

Врачи – участники конференции

СИМПОЗИУМ

«Роль лечебного питания в терапии редких заболеваний»

11.50-13.00

Председатели: Витковская Ирина Петровна, Кекеева Татьяна Николаевна

11.50-12.10 **Принципы расчета лечебного питания при наследственных болезнях обмена веществ** Кекеева Татьяна Николаевна, врач-генетик ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова», г. Москва

12.10-12.30 **Обеспечение пациентов с орфанными заболеваниями и специализированными продуктами лечебного питания** Витковская Ирина Петровна, к.м.н., ведущий научный сотрудник отдела научных основ организации здравоохранения ФГБУ «ЦНИИОИЗ» Минздрава России, доцент кафедры управления, экономики здравоохранения и медицинского страхования ИНОПР ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, врач-методист ГБУЗ «НПЦ спец. мед. помощи детям ДЗМ», г. Москва

12.30-12.50 **Питание при нарушениях липидного обмена у детей** Строкова Татьяна Викторовна, д.м.н., профессор РАН, заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», заведующая кафедрой гастроэнтерологии и диетологии ИНОПР ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, г. Москва

12.50-13.00 **Обсуждение**

13.00-13.30 **Перерыв**

13.30-15.20

СИМПОЗИУМ

«Двигательные нарушения у редких пациентов»

Председатели: Ельшина Оксана Дмитриевна, Лаврова Алла Евгеньевна

- 13.30-13.50** **Вопросы реабилитации детей с орфанными заболеваниями** **Ельшина Оксана Дмитриевна**, заведующий отделением неврологии (детей) с медицинской реабилитацией Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
- 13.50-14.10** **Ребенок с «задержкой моторного развития». Редкие причины нередкого диагноза. Серия клинических случаев** **Антонова Татьяна Александровна**, врач-невролог отделения неврологии (детей) с медицинской реабилитацией Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
- Топтыгина Ирина Сергеевна**, врач-невролог отделения неврологии (детей) с медицинской реабилитацией Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
- 14.10-14.30** **Диагностика спинально-мышечной атрофии. На что обратить внимание?** **Папина Юлия Олеговна**, врач-невролог детского психоневрологического отделения-2 «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева» ФГАУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, г. Москва
- Доклад подготовлен при поддержке АО «Рош-Москва». Не аккредитован по системе НМО*
- 14.30-14.50** **Физическая реабилитация ребенка с невро-мышечным заболеванием** **Загайнова Ольга Александровна**, врач по лечебной физкультуре неврологического отделения (детей) с медицинской реабилитацией Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

14.50-15.00 Обсуждение. Закрытие конференции

25 апреля 2025 (пятница)

СИМПОЗИУМ

«Вопрос-ответ для родителей редкого ребенка с прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшенна»

ОНЛАЙН

[ССЫЛКА ДЛЯ ПОДКЛЮЧЕНИЯ](#)

Председатели: Загайнова Ольга Александровна

09.30-10.00 Вопросы диетологу

Дремучева Татьяна Александровна,
врач-педиатр, диетолог консультативного
отделения клиники лечебного
питания ФГБУН «ФИЦ питания,
биотехнологии и безопасности пищи»,
г. Москва

10.00-10.30 Вопросы реабилитологу

Загайнова Ольга Александровна,
врач по лечебной физкультуре
неврологического отделения (детей) с
медицинской реабилитацией Института
педиатрии Университетской клиники
ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России,
г. Нижний Новгород

10.30-11.00 Обсуждение

ПАРТНЕРЫ



Generium
Pharmaceuticals



**ТЕРРА
ИНКОГНИТА**
ОРГАНИЗАЦИЯ НАУЧНЫХ
МЕРОПРИЯТИЙ

Если мероприятие аккредитовано по системе НМО, выданные кредиты будут направлены на электронную почту, которую Вы указали при регистрации на мероприятии.

Если Вы хотите организовать мероприятие, обращайтесь по телефонам:

Руководитель проектов,
Бедрединова Екатерина **+7 930 802 03 32**.
Заместитель Директора,
Мартынова Юлия **+7 952 760 67 43**.

603024, г. Нижний Новгород, ул. Невзоровых, 83
тел.: **+7 (831) 421-00-06**
e-mail: office@nn-terra.ru, сайт: www.nn-terra.ru

vk.com/nnterra

www.facebook.com/TerraincognitaNN



**ТЕРРА
ИНКОГНИТА**
туристическая компания

*Откройте для себя
неизведанную землю!*

ПОИСК И ПОДБОР ТУРОВ
(ГРУППОВЫЕ И ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ)
БРОНИРОВАНИЕ ОТЕЛЕЙ ПО ВСЕМУ МИРУ
ОФОРМЛЕНИЕ Ж/Д И АВИА БИЛЕТОВ

+7 (831) 421-00-06

Н.Новгород, ул. Невзоровых, 83

vk.com/terraincognitann

www.facebook.com/TerraincognitaTouristic/