



ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России  
Министерство здравоохранения Тверской области

II РЕГИОНАЛЬНАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ

# РЕДКИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА

28 сентября 2021 года  
Россия, Тверь



**ДИСТАНЦИОННОЕ МЕРОПРИЯТИЕ В ОНЛАЙН ФОРМАТЕ**

ПРОГРАММА

**2-ая межрегиональная научно-практическая конференция  
"Редкие наследственные болезни в практике педиатра"**

**ДАТА, ВРЕМЯ И МЕСТО ПРОВЕДЕНИЯ КОНФЕРЕНЦИИ**

**28 сентября 2021 года (10.00-14.00)**

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
«Тверской государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения  
Российской Федерации. Россия, г. Тверь, ул. Советская, 4  
**платформы [office.com](https://office.com) / [webinar.tvgmu.ru](https://webinar.tvgmu.ru) / [YouTube.com](https://www.youtube.com)**

**ОРГКОМИТЕТ КОНФЕРЕНЦИИ**

*Сопредседатели:*

**И.Ю. Колесникова** – д-р мед. наук, профессор, проректор по учебной и воспитательной работе ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России (далее – Тверской ГМУ);

**О.Б. Носелидзе** – начальник Отдела охраны здоровья матери и ребенка Министерства здравоохранения Тверской области;

*Члены оргкомитета:*

**Ю.А. Алексеева** – д-р мед. наук, профессор, заведующая кафедрой поликлинической педиатрии и неонатологии Тверского ГМУ.

**О.Б. Поселюгина** – д-р мед. наук, профессор, кафедры госпитальной терапии и профессиональных болезней Тверского ГМУ;

**Е.М. Кочегурова** – канд. мед. наук, доцент кафедры поликлинической педиатрии и неонатологии Тверского ГМУ, главный генетик Минздрава Тверской области, заведующая МКГ ГБУЗ ОКПЦ;

**А.Б. Барашкова** – канд. мед. наук, доцент кафедры поликлинической педиатрии и неонатологии Тверского ГМУ;

**Э.С. Акопов** – канд. мед. наук, доцент кафедры поликлинической педиатрии и неонатологии Тверского ГМУ;

**Е.В. Денисова** – ассистент кафедры поликлинической педиатрии и неонатологии ФГБОУ ВО Тверского ГМУ;

**Н.В. Макаева** – ассистент кафедры поликлинической педиатрии и неонатологии Тверского ГМУ.

**РЕГЛАМЕНТ РАБОТЫ КОНФЕРЕНЦИИ**

28.09.2021 до 10:00 - Регистрация участников

10:00 – 10:10 Открытие конференции

10:10 – 13:40 Пленарное заседание

13:40 – 14:30 Профессиональная дискуссия. Подведение итогов и закрытие конференции

**ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ**

платформы [office.com](https://office.com) / [webinar.tvgmu.ru](https://webinar.tvgmu.ru) / [YouTube.com](https://www.youtube.com)

**10:00 – 10:10 ОТКРЫТИЕ КОНФЕРЕНЦИИ**

*Приветственное слово участникам:* **И.Ю. Колесникова, О.Б. Носелидзе**

## ЛЕКЦИИ

**10:10 – 11:00** – Проблемная лекция

**Лизосомные болезни накопления от симптома к диагнозу. Современные возможности диагностики и лечения.**

**Генеалогический анализ при болезни Фабри: принципы и передовые методы.**

Проблемная лекция, целью которой является расширение представлений о лизосомальных болезнях накопления, познакомить участников с современными данными о клинике, диагностике и лечении данной группы заболеваний. Сделан акцент на болезнь Фабри – проблематика и семейный скрининг. Доклад проходит при поддержке компании Такеда.

Лектор – Е.М. Кочегурова, канд. мед наук, доцент кафедры поликлинической педиатрии и неонатологии Тверского ГМУ, главный внештатный генетик Минздрава Тверской области, член Российского общества медицинских генетиков, г. Тверь.

**11:00 – 11:10** - Ответы на вопросы.

**11:10 – 12:00** – Проблемная лекция

**Пациент на приеме врача-педиатра. Болезнь Гоше у детей – важность ранней диагностики**

Ставит целью познакомить участников конференции с Болезнью Гоше. Будут представлены основные симптомы заболевания, знание которых позволяет проводить раннюю диагностику данной патологии. Данные о современных лабораторных и инструментальных методах диагностики будут способствовать использованию их в практике врача-педиатра.

Лектор – Е.В. Усова, врач-гематолог, педиатр, ассистент кафедры поликлинической педиатрии и неонатологии Тверского ГМУ, г. Тверь. Доклад проходит при поддержке компании Такеда.

**12:00 – 12:10** – Ответы на вопросы.

**12:10 – 13:00**

**Синдром Хантера: современный взгляд на клинические проявления, диагностику и лечение.**

Познакомит участников с современными представлениями о клинике, диагностике и лечении синдрома Хантера. Будет проведен клинический разбор случая синдрома Хантера.

Лектор – Е.В. Захарова, врач-невролог высшей квалификационной категории ДОКБ, г. Тверь. Доклад проходит при поддержке компании Такеда.

**13:00 – 13:10** - Ответы на вопросы.

**13:10 – 13:30**

**Клинические проявления и диагностика органических ацидурий. Лечение пациентов с гипераммониемией**

Познакомит участников с диагностикой органических ацидурий. Будет проведен разбор лечения пациентов с гипераммониемией.

Лектор – С.И. Полякова, д-р мед. наук, профессор кафедры госпитальной педиатрии им. Академика В.А. Таболина ФГОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» МЗ РФ. Доклад проходит при поддержке компании Рекордати.

**13:30 – 13:40** - Ответы на вопросы.

**13:40-14:00**

**Состояние микробиоты ЖКТ и показатели резистентности организма детей и подростков**

Ставит целью познакомить участников конференции с связи микробиоты ЖКТ с показателями резистентности у детей и подростков. Будут представлены результаты научного исследования, проводимого сотрудниками Тверского ГМУ среди школьников Тверской области.

Коллектив авторов: Самоукина А.М., канд. мед. наук, зав. кафедрой гигиены и экологии Тверского ГМУ, Алексеева Ю.А., д-р мед. наук, проф. кафедры поликлинической педиатрии и неонатологии Тверского ГМУ, Барашкова А.Б., канд. мед. наук, доцент кафедры поликлинической педиатрии и неонатологии Тверского ГМУ, Денисова Е.В., ассистент кафедры поликлинической педиатрии и неонатологии Тверского ГМУ, г. Тверь

**14:00 – 14:20**

**Клинический случай амстердамской карликовости**

Будет представлен интересный для практикующих врачей случай диагностики редкого генетического синдрома Карнелии де Ланге.

Коллектив авторов: Кочегурова Е.М., канд. мед. наук, доцент кафедры поликлинической педиатрии и неонатологии Тверского ГМУ, Захарова Д.С., студентка 4 курса лечебного факультета Тверского ГМУ, Макаева Н.В., ассистент кафедры поликлинической педиатрии и неонатологии Тверского ГМУ, г. Тверь

**14:20-14:30 – Профессиональная дискуссия. Подведение итогов.  
ЗАВЕРШЕНИЕ РАБОТЫ КОНФЕРЕНЦИИ.**

