



**НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ  
КОНФЕРЕНЦИЯ  
«ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ:  
ВЕКТОР СОВРЕМЕННОЙ СТРАТЕГИИ»**

**27-28 ОКТЯБРЯ 2022**

онлайн

[webinars-rmanpo.ru](http://webinars-rmanpo.ru)



## УВАЖАЕМЫЕ КОЛЛЕГИ!

Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования (ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России) приглашает вас принять участие в работе **Научно-практической конференции «ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: ВЕКТОР СОВРЕМЕННОЙ СТРАТЕГИИ».**



**27–28 ОКТЯБРЯ 2022 г.**



**WEBINARS-RMANPO.RU**

Орфанные (редкие) заболевания представляют серьезную медико-социальную проблему в связи с поздней диагностикой, тяжелым течением и развитием тяжелых, порой жизненно угрожающих, осложнений и состояний. Своевременное выявление этих заболеваний, как у детей, так и у взрослых, вызывает трудности у врачей, особенно первичного звена. Использование комплексного подхода к диагностике на основе клинических, лабораторных, в том числе генетических и микробиологических, исследований и инструментальных данных позволяет сократить сроки диагностики, выявить заболевания на ранних стадиях и повысить эффективность терапии.

Важное значение имеет обеспечение преемственности в вопросах ведения, мониторинга и лечения таких пациентов между педиатрами, врачами общей практики и терапевтами. Реализация клинических рекомендаций требует расширения знаний и компетенций в области орфанных заболеваний.

**На конференции будут рассмотрены подходы к комплексной диагностике и ведению пациентов с различными заболеваниями из групп:**

- болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ (фенилкетонурия и др.)
- муковисцидоз у взрослых и детей
- нарушения нервной системы (спинальная мышечная атрофия – СМА и др.)
- первичные иммунодефициты

Будут представлены клинические случаи и расширенные алгоритмы диагностики – трехэтапная стратегия ДНК-диагностики, функциональные методы оценки работы CFTR-канала, лабораторная, инструментальная диагностика поражения дыхательной и других систем, диагностика микробно-воспалительного процесса, микробиологический мониторинг и терапевтические подходы.

## ПЛАНИРУЕТСЯ УЧАСТИЕ БОЛЕЕ

**800 врачей** из всех регионов России, в их числе педиатры, эндокринологи, терапевты, врачи ОВП (семейная медицина), врачи клинической лабораторной диагностики, медицинские микробиологи (бактериологи), лабораторные генетики.

Программа мероприятия будет подана на аккредитацию в Комиссию по оценке учебных мероприятий и материалов установленным требованиям для НМО.

Участие в мероприятии для слушателей бесплатное по предварительной регистрации.

## ОРГАНИЗАТОРЫ



ФГБОУ ДПО РМАНПО  
Минздрава России



Пензенский институт усовершенствования врачей  
– филиал ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России

## ПРОГРАММНЫЙ КОМИТЕТ

### Сопредседатели



#### АЛЕКСЕЕВА НАТАЛЬЯ ЮРЬЕВНА

к.м.н. доцент, заведующая кафедрой педиатрии и неонатологии  
ПИУВ – филиал ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, г. Пенза



#### БАРАНОВА ЕЛЕНА ЕВГЕНЬЕВНА

к.м.н., доцент, заведующая учебной частью кафедры медицинской  
генетики с курсом пренатальной диагностики ФГБОУ ДПО РМАНПО  
Минздрава России, г. Москва.



#### ВЕРШИННА МАРИНА GERMANOVNA

к.м.н., ведущий научный сотрудник, заведующая лабораторным  
отделом ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России,  
г. Москва.



#### ДОЛГИХ ТАТЬЯНА ИВАНОВНА

д.м.н., профессор, заведующая кафедрой медицинской  
микробиологии и лабораторной медицины ПИУВ – филиала ФГБОУ  
ДПО РМАНПО Минздрава России, г. Москва.

## ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЕ ТЕМЫ

- Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ (фенилкетонурия и др.).
- Муковисцидоз у взрослых и детей.
- Муковисцидоз: цифры и факты.
- Первичные иммунодефициты.
- Муковисцидоз взрослых – особенности ведения взрослых пациентов.
- Нарушения нервной системы (спинальная мышечная атрофия – СМА и др.)
- Особенности микрофлоры нижних дыхательных путей у больных муковисцидозом.
- Орфанные заболевания: клинические рекомендации и потенциал лабораторной медицины.