



МЕЖРЕГИОНАЛЬНАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ

«ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА»

**(в рамках международного дня редких заболеваний –
Rare Disease Day)**

01 марта 2023 года, 09.30-14.45

**г. Красноярск, КГБУЗ «Красноярский краевой
клинический центр**

охраны материнства и детства»

формат конференции гибридный

**(очное участие и присоединение ЛПУ Красноярского края через
канал КМИАЦ)**

Оргкомитет конференции

- **Таранушенко Татьяна Евгеньевна, д.м.н., профессор, заведующая кафедрой педиатрии ИПО КрасГМУ, заслуженный врач РФ**
- **Ярусова Ольга Анатольевна, к.м.н., заместитель начальника отдела организации педиатрической и акушерско-гинекологической помощи МЗ КК**
- **Киселева Наталья Геннадьевна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии ИПО КрасГМУ**

ПРОГРАММА

09.30-09.45

ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: РЕДКИЕ, НО УЖЕ НЕ «СИРОТСКИЕ»

Ярусова О.А., к.м.н., заместитель начальника отдела организации педиатрической и акушерско-гинекологической помощи МЗ КК, Таранушенко Т.Е., д.м.н., профессор, заведующая кафедрой педиатрии ИПО КрасГМУ, заслуженный врач РФ, главный детский эндокринолог МЗ КК (Красноярск)

09.45-10.10

ПЕРВИЧНЫЕ ИММУНОДЕФИЦИТЫ

Таранушенко Т.Е., д.м.н., профессор, заведующая кафедрой педиатрии ИПО КрасГМУ, заслуженный врач РФ, главный детский эндокринолог МЗ КК; Фалалева С.О., к.м.н., доцент кафедры педиатрии ИПО КрасГМУ, главный внештатный детский нефролог МЗ КК (Красноярск)

10.10-10.35

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ II ТИПА – КЛЮЧ К ДИАГНОЗУ

Сеитова Г.Н., к.м.н., главный врач генетической клиники НИИ медицинской генетики (Томск)

10.35-11.00

РАННЕЕ ВЫЯВЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ПРОЯВЛЯЮЩИХСЯ ГРУБЫМИ ЧЕРТАМИ ЛИЦА

Торопчина Л.В., к.м.н., ассистент кафедры детской оториноларингологии им. проф. Б.В. Шеврыгина РМАНПО, главный внештатный детский сурдолог МЗ МО (Москва)

11.00-11.25

ПЕРВИЧНАЯ ИДИОПАТИЧЕСКАЯ ЛЁГОЧНАЯ ГИПЕРТЕНЗИЯ

Емельянчик Е.Ю., д.м.н., профессор кафедры педиатрии ИПО КрасГМУ (Красноярск)

11.25-11.50

КОСТНЫЕ ДЕФОРМАЦИИ У ДЕТЕЙ: КАК НЕ ПРОПУСТИТЬ РЕДКУЮ ПАТОЛОГИЮ

Киселева Н.Г., к.м.н., доцент кафедры педиатрии ИПО КрасГМУ (Красноярск)

11.50-12.15

ГЕМОХРОМАТОЗ У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЁНКА НА ПРИМЕРЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

Анциферова Е.В., к.м.н., доцент кафедры педиатрии ИПО КрасГМУ, главный детский кардиолог МЗ КК; Макарец Б.Г., к.м.н., доцент кафедры педиатрии ИПО КрасГМУ; Васильева Е.М., врач отделения патологии новорожденных и недоношенных (2 этап) КГБУЗ КККЦОМД (Красноярск)

12.15-12.40

СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Шишкина Е.В., к.м.н., доцент кафедры нервных болезней с курсом ПО КрасГМУ, главный внештатный детский невролог МЗ КК; Борисова Е.В., заведующая отделением патологии детей раннего возраста КГБУЗ КККЦОМД; Витютнев Е.Н., врач отделения патологии детей раннего возраста КГБУЗ КККЦОМД (Красноярск)

12.40-13.05

РЕДКИЕ ВРОЖДЁННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ У ДЕТЕЙ ПО МАТЕРИАЛАМ ДЕТСКОГО ХИРУРГИЧЕСКОГО ОТДЕЛЕНИЯ

Фалалеева С.О., к.м.н., доцент кафедры педиатрии ИПО КрасГМУ, главный внештатный детский нефролог МЗ КК; Чубко Д.М., заведующий хирургическим отделением КГБУЗ КККЦОМД; Шароглазов М.М., врач хирургического отделения КГБУЗ КККЦОМД; Красицкий А.И., заведующий рентгенодиагностическим отделением КГБУЗ КККЦОМД (Красноярск)

13.05-13.20

НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА АМИНОКИСЛОТ

Алексеева Ю.В., Колесниченко Е.А., Сидорова Е.Д., Мугаттаров Н.В., Ничепорчук Э.А., клинические ординаторы кафедры педиатрии ИПО КрасГМУ (Красноярск)

13.20-13.35

НАРУШЕНИЯ ОКИСЛЕНИЯ ЖИРНЫХ КИСЛОТ И МЕТАБОЛИЗМА КАРНИТИНА

Бельская Е.В., Петрова Д.А., Шалимова А.В., Швецова К.Н., Ничепорчук Э.А., ординаторы кафедры педиатрии ИПО КрасГМУ (Красноярск)

13.35-13.50

НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ОРГАНИЧЕСКИХ КИСЛОТ

Кригян В.Е., Петрова Д.А., Корж П.А., Базылев Е.С., Леванова Ю.О., Подголова И.И., ординаторы кафедры педиатрии ИПО КрасГМУ (Красноярск)

13.50-14.05

ГАЛАКТОЗЕМИЯ

Мугаттаров Н.В., ординатор кафедры педиатрии ИПО КрасГМУ (Красноярск)

14.05-14.20

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

Звонарёв П.А., ординатор кафедры педиатрии ИПО КрасГМУ (Красноярск)

14.20-14.35

МУКОВИСЦИДОЗ

Сахаров К.П., ординатор кафедры педиатрии ИПО КрасГМУ (Красноярск)

14.35-14.45

Дискуссия. Вопросы-ответы