



## **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**
- **Ярсова 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»**

**Ярсова 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**