

Образовательная онлайн-конференция
«Орфанные заболевания и эпилепсия: ранняя диагностика
и перспективы терапии»

14 июня 2023

«Орфанные заболевания и эпилепсия: ранняя диагностика и перспективы
терапии. День 1»

11:00 – 11:10	<p>Начало трансляции, открытие конференции, приветственное слово.</p> <p>Модератор: Белоусова Елена Дмитриевна, доктор медицинских наук, профессор, заслуженный врач РФ, заведующая отделом психоневрологии и эпилептологии Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России</p>
11:10 – 11:45	<p>Лекция «Дифференциальный диагноз фебрильных судорог: когда педиатр должен насторожиться. Возможные генетические синдромы»</p> <p><i>Аннотация: Хорошо известно, что короткие фебрильные судороги, с высокой частотой встречающиеся в детской популяции, не ассоциированы с неврологическими и когнитивными нарушениями. Несмотря на это, при них существует невысокий риск развития эпилепсии. Другая ситуация складывается при фебрильном статусе – в течение 2-х лет у ребенка есть 14% шанс развития эпилепсии. Кроме фебрильного статуса, педиатра и невролога также должны насторожить следующие симптомы: фокальный характер фебрильного приступа, повтор приступа в течение суток, наличие исходных неврологических нарушений у ребенка (ДЦП, задержка или регресс психоречевого и моторного развития и речевого развития). Все эти факторы не только повышают риск возникновения эпилепсии, но и могут служить первыми симптомами редких генетических синдромов – генетической эпилепсии/фебрильных судорог плюс и синдрома Драве. Естественно, что тактика ведения и лечения пациентов в этих клинических ситуациях различны.</i></p> <p><i>В докладе будут отражены критерии диагноза простых и сложных фебрильных приступов и эпилепсий с фебрильными приступами, а также вопросы терапии этих состояний.</i></p> <p>Лектор: Белоусова Елена Дмитриевна Доктор медицинских наук, профессор, заведующая отделом психоневрологии и эпилептологии Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России</p>
11:45 – 11:55	Дискуссия
11:55 – 12:00	Перерыв
12:00 – 12:35	<p>Лекция «Современная диагностика наследственных болезней нервной системы»</p> <p><i>Аннотация: В лекции освещаются подходы к генетической диагностике в неврологии. Рассмотрены ключевые методы обследований, сравнение возможностей разных диагностических методов, клинические рекомендации для проведения цитогенетического и молекулярно-генетического исследования. Также представлены некоторые редкие наследственные синдромы, требующие специфических диагностических тестов и клинической настороженности.</i></p> <p>Лектор: Шарков Артём Алексеевич</p>

	<p>Врач-невролог, научный сотрудник отдела психоневрологии и эпилептологии Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России; руководитель неврологического направления МГЦ «Геномед»</p>
12:35 – 12:45	Дискуссия
12:45 – 12:50	Перерыв
12:50 – 13:25	<p>Лекция «Синдром Ретта. Основные диагностические критерии»</p> <p><i>Аннотация: В лекции освещаются ключевые аспекты первичной диагностики синдрома Ретта. Подробно представлена диагностика типичной и атипичных форм синдрома Ретта. Рассмотрены стадийность течения, ключевые клинические проявления, возможность развития и течение эпилепсии при этом заболевании. Также представлены основные подходы к ведению пациентов и рекомендации к реабилитационным мероприятиям.</i></p> <p>Лектор: Пивоварова Александра Михайловна Кандидат медицинских наук, врач-невролог, эпилептолог, старший научный сотрудник отдела психоневрологии и эпилептологии Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России</p>
13:25 – 13:35	Дискуссия
13:35 – 13:40	Перерыв
13:40 – 14:15	<p>Лекция «CDKL5-энцефалопатия»</p> <p><i>Аннотация: В лекции освещается проблема ранних энцефалопатий развития и эпилептических с позиции молекулярно-генетической диагностики, с акцентом на расстройства, ассоциированные с геном CDKL5. CDKL5 входит в пять наиболее часто встречающихся генов, ассоциированных с эпилептическими энцефалопатиями. Рассмотрены ключевые клинические проявления CDKL5-энцефалопатии, облегчающие дифференциальную диагностику, а также современные подходы к генотип-ориентированному лечению, в том числе патогенетическому.</i></p> <p>Лектор: Шарков Артём Алексеевич Врач-невролог, научный сотрудник отдела психоневрологии и эпилептологии Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России; руководитель неврологического направления МГЦ «Геномед»</p>
14:15 – 14:25	Дискуссия
14:25 – 14:30	Подведение итогов дня

15 июня 2023

«Орфанные заболевания и эпилепсия: ранняя диагностика и перспективы терапии. День 2»

11:00 – 11:10	<p>Начало трансляции, открытие конференции, приветственное слово.</p> <p>Модератор: Белоусова Елена Дмитриевна, доктор медицинских наук, профессор, заслуженный врач РФ, заведующая отделом психоневрологии и эпилептологии Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России</p>
11:10 – 11:45	<p>Лекция «Эпилепсия как грозное проявление гипофосфатазии»</p> <p><i>Аннотация: Судороги – жизнеугрожающий признак наследственного нарушения минерального обмена – гипофосфатазии. В лекции будут рассмотрены этиология гипофосфатазии, патогенез заболевания, механизм развития судорог, особенности ведения детей с данным заболеванием, в том числе патогенетическая ферментозаместительная терапия.</i></p> <p>Лектор: Воинова Виктория Юрьевна Доктор медицинских наук, клинический генетик, заместитель директора по трансляционной медицине, заведующая кафедрой общей и медицинской генетики МБФ, главный научный сотрудник отдела клинической генетики Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ</p>
11:45 – 11:55	Дискуссия
11:55 – 12:00	Перерыв
12:00 – 12:35	<p>Лекция «Туберозный склероз. Ранняя диагностика, превентивная терапия эпилепсии и возможности лечения осложнений»</p> <p><i>Аннотация: Туберозный склероз (ТС) — полисистемное, генетически детерминированное заболевание. Рост опухолей и фармакорезистентная эпилепсия являются тяжелыми осложнениями ТС, которые могут приводить к инвалидизации пациентов. Диагностика ТС не представляется сложной, если врач имеет четкие представления о его клинических проявлениях. В настоящее время возможна пренатальная диагностика заболевания. Ранняя диагностика ТС позволяет предотвратить дебют эпилепсии в первые два года жизни ребенка. В докладе будут представлены данные о современных возможностях лечения осложнений ТС, в том числе фармакорезистентной эпилепсии.</i></p> <p>Лектор: Дорофеева Марина Юрьевна Кандидат медицинских наук, невролог-эпилептолог, ведущий научный сотрудник отдела психоневрологии и эпилептологии Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, руководитель Центра Факоматозов</p>
12:35 – 12:45	Дискуссия
12:45 – 12:50	Перерыв
12:50 – 13:25	<p>Лекция «Нейрофиброматоз 1-го типа: дерматологические проявления, дифференциальный диагноз»</p>

	<p><i>Аннотация: Коричневые пятна, выявляемые у большого числа здоровых детей, вместе с тем могут быть симптомом серьезных общих заболеваний, в первую очередь нейрофиброматоза. При поздней диагностике может быть упущено время для назначения терапии, предотвращающей тяжелые последствия заболевания. Гипердиагностика ведет к существенному стрессу родителей пациента. В лекции будут рассмотрены дерматологические изменения (кофейные пятна), являющиеся одним из критериев диагностики нейрофиброматоза, дерматологические и общие заболевания, с которыми необходимо дифференцировать подобные изменения кожи ребенка.</i></p> <p>Авторы: Воронина Вера Рэмовна, Пивоварова Александра Михайловна</p> <p>Лектор Воронина Вера Рэмовна Кандидат медицинских наук, врач-дерматовенеролог Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, руководитель направления дерматологии клиники «Рассвет»</p>
13:25 – 13:35	Дискуссия
13:35 – 13:40	Перерыв
13:40 – 14:15	<p>Лекция «Как врачу заподозрить синдром Ангельмана»</p> <p><i>Аннотация: Синдром Ангельмана — редкое нейрогенетическое заболевание, которое вызвано потерей функции гена UBE3A в 15-й хромосоме, полученной от матери. Постановку диагноза синдрома Ангельмана затрудняет сходство его клинических проявлений с другими заболеваниями нервной системы, в том числе обусловленными наследственными нарушениями обмена веществ и различными хромосомными аномалиями. В ряде случаев дети с синдромом Ангельмана длительно наблюдаются педиатрами, неврологами с диагнозами ДЦП, атонически-астатическая форма, эпилепсия. В то же время знание клинических особенностей синдрома Ангельмана дает возможность более раннего установления диагноза, которое в настоящее время становится актуальной задачей, в связи с интенсивными изысканиями в области генной терапии заболевания. В докладе будут рассмотрены международные клинические критерии синдрома Ангельмана с акцентом на наиболее ранние клиничко-ЭЭГ проявления.</i></p> <p>Лектор Горчханова Зарета Казбулатовна Кандидат медицинских наук, врач-невролог кабинета видео-ЭЭГ мониторинга отделения психоневрологии Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ</p>
14:15 – 14:25	Дискуссия
14:25 – 14:30	Подведение итогов дня