

ОНЛАЙН - ШКОЛА ПО РЕДКИМ БОЛЕЗНЯМ

Орфанные заболевания в практике врача-педиатра



УВАЖАЕМЫЕ КОЛЛЕГИ!

ПРИГЛАШАЕМ ВАС ПРИНЯТЬ УЧАСТИЕ

В ОНЛАЙН-СЕМИНАРЕ

«Орфанные заболевания в практике врача-педиатра.

Мукополисахаридозы»

15 ОКТЯБРЯ

ЧЕТВЕРГ

19:00

ВРЕМЯ МОСКОВСКОЕ

УЧАСТИЕ ДЛЯ СПЕЦИАЛИСТОВ БЕСПЛАТНОЕ

В ПРОГРАММЕ:



РЕГЛАМЕНТ ДОКЛАДА – 30 МИН.

**РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОВ
В ПРАКТИКЕ ВРАЧА-ПЕДИАТРА**

Бучинская Наталья Валерьевна

к.м.н., врач-генетик МГЦ, Санкт-Петербург



РЕГЛАМЕНТ ДОКЛАДА – 30 МИН.

**РОЛЬ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СЛУЖБЫ
В ОКАЗАНИИ ПОМОЩИ ДЕТЯМ
С НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ
В САНКТ-ПЕТЕРБУРГЕ**

Лязина Лидия Викторовна

к.м.н., врач-генетик МГЦ, Санкт-Петербург

Интерактивная работа с аудиторией.

Ответы на вопросы

15 мин.



ВО ВРЕМЯ ЭФИРА БУДЕТ РАБОТАТЬ ЧАТ.

ЗАДАВАЙТЕ ВОПРОСЫ ЛЕКТОРАМ В ПРЯМОМ ЭФИРЕ!

Мукополисахаридозы (МПС) – группа орфанных (редких) наследственных болезней обмена веществ, связанных с нарушением метаболизма гликозаминогликанов, приводящих к мультиорганному поражению. МПС является жизнеугрожающим и инвалидизирующим заболеванием. Для некоторых типов мукополисахаридозов разработано эффективное патогенетическое лечение.

С 2019 года мукополисахаридозы I, II и VI типов включены в государственную программу высокочрезвычайных нозологий (ВЗН), гарантирующих обеспечение пациентов терапией из средств федерального бюджета. Однако, путь пациента к терапии может занимать долгие годы из-за отсутствия своевременно поставленного диагноза.

Сложностью клинической диагностики, которая является первым шагом в маршруте пациента для получения патогенетического лечения, является то, что МПС представляют собой разнообразные по своим клиническим проявлениям заболевания, и у пациентов могут наблюдаться различные по степени тяжести и скорости прогрессирования поражения органов и систем.



.....

Как правило, именно настороженность врача-педиатра играет ключевую роль в раннем выявлении заболевания, быстром доступе к патогенетической терапии и, тем самым, обеспечении благоприятного прогноза.

.....

Бучинская Наталья Валерьевна в своем докладе расскажет об основных симптомах и проявлениях заболевания, которые помогут врачу-педиатру своевременно заподозрить редкий диагноз и провести дифференциальную диагностику с другими заболеваниями.

Несомненно, роль референсного специалиста принадлежит врачу-генетику, который в большинстве случаев участвует в подтверждении диагноза.

Лязина Лидия Викторовна расскажет об организации генетической службы в Санкт-Петербурге и о возможностях медико-генетического центра на сегодняшний день.

Во время мероприятия каждый участник сможет скачать медицинские материалы по МПС, а также памятку по маршрутизации пациентов с наследственными заболеваниями в Санкт-Петербурге.