



ПРАВИТЕЛЬСТВО СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
(Минздрав Свердловской области)
ПРИКАЗ

27. 08. 2024

№ 2024-н

г. Екатеринбург

**О проведении региональной научно-практической конференции
«Редкие болезни: вызовы, решения и перспективы»**

В целях повышения качества оказания медицинской помощи, повышения уровня профессиональной подготовки по профилю «Педиатрия» и смежных специальностей

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Провести 27.09.2024 региональную научно-практическую конференцию «Редкие болезни: вызовы, решения и перспективы» (далее – региональная научно-практическая конференция). Место проведения – г. Екатеринбург, ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница», ул. Серафимы Дерябиной, 32; Детский консультативно-диагностический центр, аудитория №315.

2. Утвердить программу региональной научно-практической конференции (приложение).

3. Руководителям государственных учреждений здравоохранения Свердловской области обеспечить участие в региональной научно-практической конференции врачей-педиатров, нефрологов, эндокринологов, ортопедов, генетиков, стоматологов.

4. Рекомендовать ректору ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, член-корреспонденту Российской академии наук, профессору О.П. Ковтун обеспечить направление ординаторов для участия в конференции.

5. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на заместителя Министра здравоохранения Свердловской области Е.А. Чадову.

Министр

А.А. Карлов

Приложение к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 27.08.2024 № 20dd.n

**Программа региональной научно-практической конференции
«Редкие болезни: вызовы, решения и перспективы»**

Организаторы:

- АНО «Социальный фокус»
- Министерство здравоохранения Свердловской области
- ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Место проведения: место проведения – г. Екатеринбург, ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница», ул. Серафимы Дерябиной, 32; ДКДЦ аудитория №315

Дата проведения: 27 сентября 2024 года

Ссылка на online регистрацию мероприятия: <https://sfocus.ru/events>

10:00-10:15	Приветственное слово	Савельева Елена Викторовна , начальник отдела организации медицинской помощи матерям и детям Министерства здравоохранения Свердловской области Аверьянов Олег Юрьевич – главный врач ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница»
10:15-10:45	Опыт диагностики и наблюдения пациентов с тубулопатиями в Свердловской области	Журавлева Наталья Сергеевна – к.м.н. доцент кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Министерства Российской Федерации, врач-нефролог ДКДЦ ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница»; главный внештатный детский специалист нефролог Министерства здравоохранения Свердловской области
10:45-11:15	Орфанная генетическая патология в Свердловской области: вопросы диагностики и профилактики	Сумина Мария Геннадьевна – врач-генетик, заведующая отделением медико-генетического консультирования ГАУЗ Свердловской области «Клинико - диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (КДЦ ОЗМР), г. Екатеринбург
11:15-11:45	Алгоритм работы медицинской организации с Фондом «Круг	Витковская Ирина Петровна – к.м.н. заместитель главного врача по ОМР ГБУЗ

		здравоохранения города Москвы», научный сотрудник отделения клиничко-экономической оценки технологий здравоохранения ФГБУ «Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Доцент кафедры Управления, экономики здравоохранения и медицинского страхования ФДПО ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва
11:45-12:05	От простого анализа к орфанному диагнозу	Кекиева Татьяна Николаевна – заведующая медико-генетическим отделением (Московский центр неонатального скрининга) ГБУЗ «Морозовская Детская городская клиническая больница департамента здравоохранения города Москвы», врач-генетик, г. Москва
12:05-12:30	X-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит (Х-ГФР). Клинические проявления и диагностика. Ведение пациентов глазами эндокринолога	Куликова Кристина Сергеевна – к.м.н., врач-детский эндокринолог РДКБ — филиала ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г.Москва
12:30-12:50	Оперативное лечение пациентов с X-сцепленным доминантным гипофосфатемическим рахитом (Х-ГФР)	Петров Михаил Анатольевич – врач травматолог-ортопед ФНКЦ детей и подростков ФМБА России, старший научный сотрудник отдела хирургической и медико-социальной реабилитации детей с патологией опорно-двигательного аппарата НИИ хирургической патологии и критических состояний детского возраста ГОУ ВПО Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва
12:50-13:30	Перерыв. Кофе брейк	
13:30-13:50	Особенности подачи заявок на лекарственное обеспечение	Кекиева Татьяна Николаевна – заведующая медико-генетическим отделением (Московский центр неонатального скрининга) ГБУЗ «Морозовская Детская городская

		клиническая больница департамента здравоохранения города Москвы», врач-генетик, г. Москва
13:50-14:20	Маршрутизация и обеспечение пациентов с орфанными заболеваниями на примере Московского региона. Сложные вопросы при ведении орфанного пациента.	Витковская Ирина Петровна – к.м.н., заместитель главного врача по ОМР ГБУЗ «Морозовская Детская городская клиническая больница департамента здравоохранения города Москвы», Научный сотрудник отделения клинико-экономической оценки технологий здравоохранения ФГБУ «Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения» Министерства здравоохранения Российской Федерации, доцент кафедры Управления, экономики здравоохранения и медицинского страхования ФДПО ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва
14:20-14:50	Нормативно-правовые аспекты в клинической практике пациентов с орфанными заболеваниями	Смирнова Наталья Сергеевна - юрист всероссийского общества орфанных заболеваний «ВООЗ», член экспертного совета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, г.Москва
14:50-15:30	Сессия вопросов и ответов. Подведение итогов.	