



ДЕТСКИЙ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР  
ИМЕНИ В.Ф. ВОЙНО-ЯСЕНЕЦКОГО

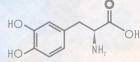
9 апреля 2026

разберем и обсудим вместе

## Возможности диагностики редких заболеваний в условиях ГБУЗ «НПЦ Спец.мед. помощи детям ДЗМ»

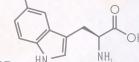


Дофамин



L-DOPA

Серотонин



5-НТФ

ПРЕВРАЩАЕТ



Фермент  
ААДС

НЕ ПРЕВРАЩАЕТ



## Уважаемые коллеги!

Выражаем Вам свое почтение и приглашаем принять участие в научно – практической конференции

# «Возможности диагностики редких заболеваний в условиях ГБУЗ «НПЦ СПЕЦ.МЕД.ПОМОЩИ ДЕТЯМ ДЗМ»

### Цель мероприятия:

Объединить на одной площадке врачей-специалистов для обсуждения вопросов диагностики, лечения и профилактики орфанных заболеваний.

В мероприятии примут участие:

Практикующие врачи различных специальностей поликлинического и стационарного звена системы здравоохранения города Москвы.

**Дата проведения:** 9 апреля 2026 г.

**Время проведения:** 14:00 – 16:00

**Формат проведения:** смешанный (очно и онлайн)

**Трансляция:** [подключиться](#) или [отсканировать](#)



**Место и адрес проведения:** ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ» г. Москва, ул. Авиаторов, 38, 1 этаж, конференц-зал.

## ПРОГРАММА

14:00  
14:10



Приветственное слово.  
д.м.н., директор, ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ»  
**Крапивкин Алексей Игорьевич**

14:10  
14:30



Редкий, но реальный опыт диагностики пациентов с дефицитом AADC.  
заведующая отделением психоневрологии и нейрореабилитации, заместитель директора по научной работе ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» МЗ РФ. (при поддержке компании ООО "ПитиСи Терапьютикс")  
**Увакина Евгения Владимировна**

14:30  
14:50



Дефицит AADC. Современные возможности диагностики и терапии.  
к.м.н., заведующая отделением медицинской генетики медико-генетического центра ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» МЗ РФ  
**Кондакова Ольга Борисовна**

14:50  
15:10



Поиск пациентов с дефицитом AADC на базе ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ»  
врач-невролог Психоневрологическое отделение №1 ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ»  
**Саркисова Виктория Гургеновна**

15:10  
15:30



Синдром Кабуки: клинико-генетические особенности и анализ клинического случая на основе литературных данных.  
ординатор кафедры госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина, ИМД, ФГАУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России. (при поддержке компании ООО «Генотек»)  
**Мущерова Диана Максимовна (Соавторы: Мущерова Д.М., Саркисян Е.А., Ворона Л.Д.)**

15:30  
15:50



Маршрутизация пациентов с дефицитом AADC от первых симптомов до реабилитации.  
к.м.н., врач-методист ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ» (при поддержке компании ООО "ПитиСи Терапьютикс")  
**Витковская Ирина Петровна**

15:50 - 16:00

Подведение итогов. Закрытие мероприятия.

Технический организатор мероприятия: ООО «EMC-ИНВЕСТ».