

# Программа лекций и семинаров осенне-зимнего семестра 2020-2021 гг. по теме «Редкие (орфанные) болезни накопления гликогена»

**1 лекция** – вступительная. Тема: «Общие вопросы развития редких болезней накопления гликогена».

Резюме: представляются современные данные о редких болезнях накопления гликогена. Обсуждаются вопросы генетических нарушений при данных заболеваниях, а также соответствующие ферментативные и энзимные нарушения. Показаны механизмы процессов расщепления гликогена и их нарушения. Рассматриваются вопросы дефиниций, классификации, подходы к оценке частоты и распространенности данных заболеваний, существующие проблемы диагностики и лечения таких в случаях подобных нарушений.

**2 лекция/семинар** – из цикла: «Редкие болезни накопления гликогена»

Тема: «Что такое болезнь накопления гликогена у детей?»

Резюме: обсуждаются особенности болезни накопления гликогена (GSD) у детей, механизмы использования и хранения гликогена в организме – одной из форм сахара или глюкозы. Показаны механизмы хранения гликогена в печени, функционирование определенных белков-ферментов, расщепляющих гликоген до глюкозы. Обсуждаются особенности клинических проблем и симптомов у детей, связанных с печенью, мышечной тканью и другими органами и системами.

Подробно обсуждаются вопросы причин возникновения данных нарушений у детей, вопросы наследования данных состояний, и какие дети подвержены данным нарушениям. Особое место занимают проблемы симптоматики данных состояний, диагностических возможностей и лечения в настоящее время. Особое внимание уделяется профилактическим мероприятиям и прогнозу.

**3 лекция/семинар** – из цикла: «Редкие болезни накопления гликогена»

В качестве нозологического примера представляется:

Тип 0 – Болезнь Леви

Рассматриваются вопросы диагностики и дифференциальной диагностики данного состояния. В качестве примеров рассматриваются и подробно обсуждаются вопросы механизмов развития поражения печени, кишечника, клеток крови, связанных с соответствующими нарушениями. Обсуждаются вопросы биохимических и клинических изменений, связанных не с одним ферментом-виновником у данных пациентов.

#### **4 лекция/семинар** – из цикла: «Редкие болезни накопления гликогена»

В качестве нозологического примера представляется:

Тип I – Болезнь фон Гирке

Рассматриваются вопросы диагностики и дифференциальной диагностики данного состояния. В качестве примеров рассматриваются вопросы поражения печени, кишечника, почек и клеток крови, связанных с соответствующими нарушениями.

Обсуждаются вопросы распространенности, клинических особенностей и новых подходов к диагностике данного заболевания.

#### **5 лекция/семинар** – тема: «Редкие болезни накопления гликогена»

В качестве нозологического примера представляется:

Тип III– Болезнь Форбса-Кори

Рассматриваются вопросы диагностики и дифференциальной диагностики данных состояний. В качестве примеров обсуждаются механизмы поражения печени, особенности поражения сердца, скелетных мышц, а также клеток крови, связанных с данным заболеванием.

Отдельное место отведено эпидемиологическим вопросам данного состояния, а также клиническим проявлениям в разных популяциях, диагностическим подходам и прогнозу.

#### **6 лекция/семинар** – тема: «Редкие болезни накопления гликогена»

В качестве нозологического примера представляется:

Тип IV – Болезнь Андерсена

Обсуждаются механизмы наследования болезни Андерсена, при этом особое внимание уделено подробному обсуждению вопросов поражения нервной системы и мозговых нарушений.

Важным моментом изучения данного состояния являются изучение механизмов развития печеночных и сердечных нарушений. Обсуждаются вопросы симптоматики нарушений мышечной системы, особенности состояния и нарушений кожи. Представлены данные о распространенности данных состояний, возможности их современной диагностики и лечения.

## **7 лекция/семинар – тема: «Редкие болезни накопления гликогена»**

В качестве нозологического примера представляется:

Тип V – Болезнь МакАрдле

Рассматриваются вопросы диагностики и дифференциальной диагностики данного заболевания. Изучаются особенности причин возникновения и клинических проявлений поражения скелетных мышц при данном состоянии, а также механизмы развития, связанные с соответствующими нарушениями.

Обсуждаются эпидемиологические данные, симптоматические особенности, диагностические критерии, а также возможный прогноз данного заболевания.

## **8 лекция/семинар – тема: «Редкие болезни накопления гликогена»**

В качестве нозологического примера представляется:

Тип VI– Болезнь Херса

Рассматриваются вопросы диагностики и дифференциальной диагностики данного тяжелого заболевания. Подробно обсуждаются механизмы особенностей поражения печени и клеток крови, а также связанных с ними соответствующими нарушениями.

Представляются данные о распространенности данных состояний, возможности диагностики и лечения. Изучаются специфические особенности поражения печени, а также современные диагностические возможности данных нарушений. Изучаются вопросы поведения клеток крови, лабораторные и технические возможности диагностики, а также возможности лечения и профилактики данного тяжелого состояния.

### **Дополнительно:**

На каждой лекции/семинаре рассматриваются вопросы лечения данных редких состояний, вопросы специфики питания и специальных диетических мероприятий.

Кроме того, представляются консервативные и оперативные подходы к лечению данных ферментных нарушений у детей и взрослых.

Рассматриваются перспективы для решения проблемы редких болезней накопления гликогена или гликогенных болезней - создание общественных национальных программ, федерального регулирования, политики создания лекарств в нашей стране, научные исследования и т.д.

# **The program of lectures and seminars of autumn winter semester 2020-2021 on the topic of “rare (orphan) glycogen storage diseases”**

**Lecture 1** - introductory topic: "General issues of the development of rare diseases of glycogen storage".

Summary: The presented current data on rare glycogen storage diseases. The issues of genetic disorders in these diseases are discussed, as well as the corresponding enzymatic disorders. The mechanisms of glycogen breakdown processes and their disruption are shown. Questions of definition, classifications, approaches to assessing the frequency and prevalence of these diseases are considered.

**2 Lecture / seminar:** "Rare glycogen storage diseases "

Topic: "What is glycogen storage disease in children?"

Summary: Features of glycogen storage disease (GSD) in children, mechanisms of using and storing glycogen in the body – one form of sugar or glucose are discussed. The mechanisms of storage of glycogen in the liver, the functioning of certain protein-enzymes that breakdown glycogen to glucose are shown. Discusses the features of clinical problems and symptoms in children associated with the liver, muscle tissue and other organs and systems.

The causes of these disorders in children are discussed in detail, state data inheritance issues and which children are susceptible to these disorders. A special place is occupied by the issues of symptomatology of these conditions, diagnostic capabilities and treatment currently. Special attention is paid to preventive measures and prognosis.

**3 Lecture / seminar:** from the cycle "Rare glycogen storage diseases "

A nosologic or classification example is: Type 0 – Lewis' disease

Summary: Detailed analysis of these diseases with diagnosis and differential diagnosis. The following issues are considered and discussed in detail as examples: mechanisms of development of liver damage, intestines, blood cells associated with related disorders. Issues of biochemical and clinical changes are discussed, associated with more than one culprit enzyme in these patients.

#### **4 lecture / seminar** - from the cycle "Rare glycogen storage diseases "

A nosologic or classification example is: Type I – von Gierke's disease

Summary: The problems of diagnosis and differential diagnosis of these conditions are discussed. As examples of damage to the liver, intestines, kidneys and blood cells are considered.

The issues of prevalence, clinical features and new approaches to the diagnosis of this disease are discussed.

#### **5 lecture / seminar** - from the cycle "Rare glycogen storage diseases "

A nosologic or classification example is: Type III –Forbes-Cori disease

Summary: The problems of diagnosis and differential diagnosis of these conditions are discussed. As examples of damage to the liver, features of heart damage, skeletal muscle and blood cells are considered.

A separate place is reserved for epidemiological issues in this condition as well as clinical manifestations in different populations, diagnostic approaches and prognosis.

#### **6 lecture / seminar** - from the cycle "Rare glycogen storage diseases "

A nosologic or classification example is: Type IV – Andersen's disease

Summary: The mechanisms of inheritance of Andersen's disease are discussed. At the same time, special attention is paid to a detailed discussion of the issues of damage to the nervous system and brain disorders.

An important point in studying this condition are the study of the mechanisms of the development of hepatic and cardiac disorders. Discusses the symptoms of muscular system disorders and features of the condition and skin disorders.

Presents data on the prevalence of these conditions, the possibility of their modern diagnosis and treatment.

#### **7 lecture / seminar** - from the cycle "Rare glycogen storage diseases "

A nosologic or classification example is: Type V – McArdle's disease

Summary: The problems of diagnosis and differential diagnosis of these conditions are discussed. The features of the causes on the onset and clinical manifestations of the skeletal muscle damage are studied.

Discussed epidemiological data, symptomatic features, diagnostic criteria of this disease.

The possible prognosis of this disease is being considered.

## **8 lecture / seminar - from the cycle "Rare glycogen storage diseases "**

A nosologic or classification example is: Type VI – Hers' disease

Summary: The problems of diagnosis and differential diagnosis of these serious illness are discussed. The mechanisms of the features of liver and blood cell damage are discussed in detail as well as related violations.

Presents data on the prevalence of these conditions, the possibility of their diagnosis and treatment. The specific features of liver damage are studied as well as modern diagnostic capabilities of this violations.

Studies on the behavior of blood cells, laboratory and technical diagnostic capabilities, as well as the possibility of treatment and prevention of this serious condition.

### **Additionally:**

Each lecture/seminar discusses the treatment of these rare conditions, questions of the specifics of their nutrition and special dietary measures.

In addition, conservative and operative approaches to the treatment of these enzyme disorders in children and adults are presented.

Considering the prospects for solving the problems of rare glycogen storage diseases or glycogen diseases it is necessary to keep in mind the following: creation of public national programs, federal regulation, drug creation policy in our country, scientific research, etc.