

## Программа

### II Всероссийской научно-практической конференции с международным участием «ОРФА-ДА. Редкие болезни: от истоков к перспективам»

**Целевая аудитория:** педиатрия, гастроэнтерология, генетика, дерматология, кардиология, диетология, неврология, пульмонология, нефрология, гематология, клиническая психология, физическая и реабилитационная медицина, общественное здоровье и здравоохранение.

**Дата:** 26–27 октября 2022 года.

**Место:** <https://med.studio/event/orpha-da-redkie-bolezni-ot-istokov-k-perspektivam-2>

**26 октября, день 1**

| <b>Открытие конференции</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                              |                                                                                                               |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>9:00–9:30</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                              |                                                                                                               |
| <p><b>Приветственное слово:</b><br/>                     Фисенко Андрей Петрович – директор ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России<br/>                     Куцев Сергей Иванович – директор ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова»<br/>                     Мясникова Ирина Владимировна – председатель правления Общероссийской общественной организации «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»</p> |                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                              |                                                                                                               |
| <p><b>Лекция:</b> Мировые тренды в области редких болезней</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                              |                                                                                                               |
| <p><i>Зал 1</i><br/> <b>Симпозиум</b><br/> <b>Редкие болезни в условиях пандемии Covid-19</b></p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                         | <p><i>Зал 2</i><br/> <b>Симпозиум</b><br/> <b>Как распознать редкого среди редких – альфа-маннозидоз</b></p> |                                                                                                               |
| <p><b>9:30–11:00</b><br/> <b>Модератор:</b> <i>Симонова О.И.</i></p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                         | <p><b>9:30–11:00</b><br/> <b>Модератор:</b> <i>Кузенкова Л.М.</i></p>                                        |                                                                                                               |
| <p><b>9:30–9:50</b></p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | <p><b><i>Каширская Н.Ю.</i></b></p> <p>Дети с муковисцидозом в период пандемии коронавирусной инфекции: международные данные</p>                                                                                        | <p><b>9:30–9:55</b></p>                                                                                      | <p><b><i>Кузенкова Л.М.</i></b></p> <p>Редкое заболевание альфа-маннозидоз: клиника, диагностика, лечение</p> |
| <p><b>9:50–10:05</b></p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | <p><b><i>Чернявская А.С., Мунблит Д.Б., Симонова О.И.</i></b></p> <p>Последствия новой коронавирусной инфекции (постковидный синдром) у детей с муковисцидозом и другими коморбидными состояниями: собственный опыт</p> | <p><b>9:55–10:15</b></p>                                                                                     | <p><b><i>Подклетнова Т.В.</i></b></p> <p>Альфа-маннозидоз.<br/>Разбор клинического случая</p>                 |
| <p><b>10:05–10:15</b></p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | <p><b><i>Симонова О.И.</i></b></p> <p>Российские новости по таргетной терапии муковисцидоза: благотворительный фонд «Круг</p>                                                                                           | <p><i>Зал 2</i><br/> <b>Симпозиум</b><br/> <b>Редкие заболевания в реальной клинической</b></p>              |                                                                                                               |

|                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                    |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                                                                                                                                                 | добра» и др.                                                                                                                                                                | <b>практике</b><br><i>Симпозиум при поддержке компании «Скопинфарм», баллы НМО не начисляются.</i>                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                    |
|                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                             | <b>Модератор: Кузенкова Л.М.</b>                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>10:15–10:30</b>                                                                                                                                                                              | <b>Быстрова С.Г., Кустова О.В., Ахмедова Э.Э.</b><br><br>Опыт динамического наблюдения детей с муковисцидозом на таргетной терапии по данным инструментального обследования | <b>10:15–10:30</b>                                                                                                                                                                                                                       | <b>Подклетнова Т.В.</b><br><br>Боли в ладонях и стопах у подростков – частый симптом болезни Фабри                                                                                                                 |
| <b>10:30–11:00</b>                                                                                                                                                                              | <b>Игнатова А.С., Черневич В.П., Симонов М.В.</b><br><br>Сложная диагностика орфанных респираторных заболеваний у детей: на клинических примерах                            | <b>10:30–10:45</b>                                                                                                                                                                                                                       | <b>Кузенкова Л.М.</b><br><br>Портрет пациента с синдромом Хантера на приеме у педиатра, на что обратить внимание?                                                                                                  |
|                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                             | <b>10:45–11:00</b>                                                                                                                                                                                                                       | <b>Мовсисян Г.Б.</b><br><br>Неспецифические симптомы болезни Гоше у детей                                                                                                                                          |
| <b>11:00–11:10 Перерыв</b>                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>Зал 1</b><br>Симпозиум<br><br><b>Нейрофиброматоз 1 типа: вызовы и новые возможности в диагностике и лечении пациентов</b><br><br><b>11:10–12:40</b><br><br><b>Модераторы: Дорофеева М.Ю.</b> |                                                                                                                                                                             | <b>Зал 2</b><br>Симпозиум<br><br><b>Нутритивные технологии в комплексной терапии наследственных и неврологических заболеваний у детей</b><br><br><b>11:10–12:40</b><br><br><b>Модераторы: Боровик Т.Э., Бушуева Т.В., Скворцова В.А.</b> |                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>11:10–11:30</b>                                                                                                                                                                              | <b>Дорофеева М.Ю.</b><br><br>Неврологоическое обследование детей с нейрофиброматозом                                                                                        | <b>11:10–11:30</b>                                                                                                                                                                                                                       | <b>Бушуева Т.В., Соколова А.В.</b><br><br>Основные принципы диетотерапии при наследственных метаболических заболеваниях                                                                                            |
| <b>11:30–11:50</b>                                                                                                                                                                              | <b>Божко О.В.</b><br><br>Критерии трансформации плексиформной нейрофибромы в злокачественную опухоль оболочки периферических нервов                                         | <b>11:30–11:50</b>                                                                                                                                                                                                                       | <b>Боровик Т.Э., Бушуева Т.В., Хамидова М.М.</b><br><br>Подходы к обеспечению специализированными продуктами детей с наследственными и тяжелыми неврологическими заболеваниями в Российской Федерации и за рубежом |

|                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                         |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 11:50–12:10                                                                                                                                                                                                                                                | <b>Челпаченко О.Б.</b><br>Возможности лечения костных патологий позвоночника у детей с нейрофиброматозом 1 типа в России | 11:50–12:10                                                                                                                                                                     | <b>Лукоянова О.Л., Бушуева Т.В., Скворцова В.А., Самсонова А.Н.</b><br>Технологии сохранения грудного вскармливания детей с наследственной и неврологической патологией |
| 12:10–12:40                                                                                                                                                                                                                                                | <b>Сатанин Л.А.</b><br>Тема уточняется                                                                                   | 12:10–12:30                                                                                                                                                                     | <b>Звонкова Н.Г., Федорушкина Н.А., Соколов И.</b><br>Как оценить нутритивный статус ребенка с неврологическими и наследственными заболеваниями                         |
|                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                          | 12:30–12:40                                                                                                                                                                     | <b>Дискуссия</b>                                                                                                                                                        |
| <b>12:40–13:00 Перерыв</b>                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                         |
| <b>Зал 1</b><br><b>Симпозиум</b><br><b>Будущее наших подростков со спинальной мышечной атрофией</b><br><i>Симпозиум при поддержке компании «Янсен», баллы НМО не начисляются.</i><br><b>13:00–14:30</b><br><b>Модераторы: Кузенкова Л.М., Бочкова Е.Н.</b> |                                                                                                                          | <b>Зал 2</b><br><b>Симпозиум</b><br><b>Генетически детерминированные орфанные заболевания легких</b><br><b>13:00–14:30</b><br><b>Модераторы: Давыдова И.В., Овсянников Д.Ю.</b> |                                                                                                                                                                         |
| 13:00–13:20                                                                                                                                                                                                                                                | <b>Гукосьян Д.И.</b><br>Что важно нашим подросткам со СМА?                                                               | 13:00–13:25                                                                                                                                                                     | <b>Овсянников Д.Ю., Жесткова М.А.</b><br>Генетически детерминированные интерстициальные заболевания легких у детей                                                      |
| 13:20–13:45                                                                                                                                                                                                                                                | <b>Кузенкова Л.М.</b><br>Какие результаты мы можем ожидать при продолжении терапии?                                      | 13:25–13:50                                                                                                                                                                     | <b>Бойцова Е.В.</b><br>Нарушения роста и развития легких                                                                                                                |
| 13:45–14:00                                                                                                                                                                                                                                                | <b>Какаулина В.С.</b><br>Клинический случай СМА – дети                                                                   | 13:50–14:05                                                                                                                                                                     | <b>Давыдова И.В., Бондарь В.А., Савостьянов К.В., Пушков А.А.</b><br>Геномика и протеомика бронхолегочной дисплазии                                                     |
| 14:00–14:15                                                                                                                                                                                                                                                | <b>Тельникова А.В.</b><br>Клинический случай СМА – взрослые                                                              | 14:05–14:20                                                                                                                                                                     | <b>Котлукова Н.П., Тележникова Н.Д., Жесткова М.А.</b><br>Заболевание легких, ассоциированное с                                                                         |

|                            |                                                                                                                                                                                                                                       |                    |                                                                                                                                           |
|----------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                            |                                                                                                                                                                                                                                       |                    | мутациями гена филамина А FLNA                                                                                                            |
| <b>14:15–14:30</b>         | <b><i>Воробьева Е.С.</i></b><br>Реабилитация подростков со СМА: как добиться максимального эффекта от лечения?                                                                                                                        | <b>14:20–14:30</b> | <b><i>Дискуссия</i></b>                                                                                                                   |
| <b>14:30–14:40 Перерыв</b> |                                                                                                                                                                                                                                       |                    |                                                                                                                                           |
|                            | <b>Зал 1<br/>Симпозиум</b><br><br><b>Новые возможности в лечении СМА*</b><br><br><i>Симпозиум при поддержке компании АО «РОШ-Москва», баллы НМО не начисляются.</i><br><br><b>14:40–16:10</b><br><br><b>Модератор: Кузенкова Л.М.</b> |                    | <b>Зал 2<br/>Симпозиум</b><br><br><b>Орфанные болезни в дерматологии</b><br><br><b>14:40–16:10</b><br><br><b>Модератор: Мурашкин Н.Н.</b> |
| <b>14:40–15:00</b>         | <b><i>Нарышкин Н. (Naryshkin Nikolay)</i></b><br>СМА: только ли поражение моторных нейронов спинного мозга?                                                                                                                           | <b>14:40–14:55</b> | <b><i>Аветисян К.О.</i></b><br>Клинико-генетические фенотипы врожденного ихтиоза                                                          |
| <b>15:00–15:45</b>         | <b><i>Кузенкова Л.М.</i></b><br>Эффективность и безопасность пероральной терапии СМА                                                                                                                                                  | <b>14:55–15:10</b> | <b><i>Иванов Р.А.</i></b><br>Заболевания, сопровождающиеся врожденной нечувствительностью к боли                                          |
| <b>15:45–15:55</b>         | <b><i>Увакина Е.В.</i></b><br>Ожидания от лечения пациентов со СМА                                                                                                                                                                    | <b>15:10–15:25</b> | <b><i>Савелова А.А.</i></b><br>Вопросы патогенетической общности склеродермии и витилиго: особенности ведения пациентов детского возраста |
| <b>15:55–16:05</b>         | <b><i>Попович С.Г.</i></b><br>Опыт применения пероральной терапии СМА в реальной клинической практике                                                                                                                                 | <b>15:25–15:40</b> | <b><i>Опрятин Л.А., Гусева И.М.</i></b><br>Дерматологические аспекты целиакии у детей                                                     |
| <b>16:05–16:10</b>         | <b><i>Дискуссия</i></b>                                                                                                                                                                                                               | <b>15:40–15:55</b> | <b><i>Епишев Р.В.</i></b><br>Генная терапия при врожденном буллезном эпидермолизе                                                         |
|                            |                                                                                                                                                                                                                                       | <b>15:55–16:10</b> | <b><i>Пронина И.Ю.</i></b><br>Фосфорно-кальциевый обмен при врожденном буллезном эпидермолизе у детей                                     |
| <b>16:10–16:20 Перерыв</b> |                                                                                                                                                                                                                                       |                    |                                                                                                                                           |

| <b>Зал 1</b><br><b>Симпозиум</b>                                                              |                                                                                                                                                                                                    | <b>Зал 2</b><br><b>Симпозиум</b>                                    |                                                                                                                                                      |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Социальные и психолого-педагогические аспекты помощи семье ребенка с редкими болезнями</b> |                                                                                                                                                                                                    | <b>Избранные вопросы реабилитации детей с редкими заболеваниями</b> |                                                                                                                                                      |
| <b>16:20–17:50</b>                                                                            |                                                                                                                                                                                                    | <b>16:20–17:50</b>                                                  |                                                                                                                                                      |
| <b>Модератор:</b> <i>Лазуренко С.Б., Волгина С.Я.</i>                                         |                                                                                                                                                                                                    | <b>Модератор:</b> <i>Конова О.М., Лупандина-Болотова Г.С.</i>       |                                                                                                                                                      |
| <b>16:20–16:35</b>                                                                            | <b><i>Волгина С.Я.</i></b><br>Комплексный подход в оказании медицинской помощи семье ребенка с редким заболеванием: правовые, социальные и психологические аспекты                                 | <b>16:20–16:40</b>                                                  | <b><i>Лупандина-Болотова Г.С., Цезарик В.А.</i></b><br>Несовершенный остеогенез – трудности в физической реабилитации и пути преодоления             |
| <b>16:35–16:50</b>                                                                            | <b><i>Инюшкина И.В.</i></b><br>Организация комплексной социальной поддержки детям со Spina Bifida. Опыт и программы БФ «Спина Бифида», курирующего более 1000 детей со SB                          | <b>16:40–17:00</b>                                                  | <b><i>Лупандина-Болотова Г.С., Гребенщикова М.А.</i></b><br>Концепция моторного онтогенеза в физической реабилитации детей с орфанными заболеваниями |
| <b>16:50–17:05</b>                                                                            | <b><i>Зайцева Е.В.</i></b><br>Правовые и организационные аспекты взаимодействия организаций пациентов с редкими болезнями с органами власти и другими партнерами в сфере здравоохранения           | <b>17:00–17:20</b>                                                  | <b><i>Сахарова Е.С., Петельгузова Т.Г., Конова О.М.</i></b><br>Применение физических факторов реабилитации детей с редкой нервно-мышечной патологией |
| <b>17:05–17:20</b>                                                                            | <b><i>Сиричароен Н. (Siricharoen Nattanun)</i></b><br>Концептуальные основы конструирования специальной образовательной программы для детей с редкими болезнями в Таиланде                         | <b>17:20–17:40</b>                                                  | <b><i>Бражникова И.П., Конова О.М., Исаенкова С.В.</i></b><br>Методы физиотерапии в комплексной реабилитации детей с буллезным эпидермолизом         |
| <b>17:20–17:35</b>                                                                            | <b><i>Свиридова Т.В.</i></b><br>Задачи психолого-педагогической помощи детям с редкими болезнями в процессе комплексного восстановительного лечения в стационаре (на примере гликогеновой болезни) | <b>17:40–17:50</b>                                                  | <b><i>Дискуссия</i></b>                                                                                                                              |
| <b>17:35–17:50</b>                                                                            | <b><i>Митина С.А.</i></b><br>Жизнь с ребенком с МПС                                                                                                                                                |                                                                     |                                                                                                                                                      |

## 27 октября, день 2

|                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                              |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><b>Зал 1</b><br/><b>Симпозиум</b><br/><b>Современные возможности патогенетической терапии синдрома Хантера</b></p> <p><i>Симпозиум при поддержке компании «Нанолек», баллы НМО не начисляются.</i></p> <p><b>09:15–10:00</b></p> <p><b>Модератор: Савостьянов К.В.</b></p> |                                                                                                                              | <p><b>Зал 2</b><br/><b>Симпозиум</b><br/><b>Кардиомиопатия – новый взгляд на проблему</b></p> <p><b>09:30–11:00</b></p> <p><b>Модератор: Басаргина Е.Н.</b></p>                                                      |                                                                                                                                                              |
| <p><b>09:15–09:35</b></p>                                                                                                                                                                                                                                                     | <p><b>Савостьянов К.В.</b></p> <p>Молекулярный профиль синдрома Хантера у российских пациентов</p>                           | <p><b>09:30–10:15</b></p>                                                                                                                                                                                            | <p><b>Соницева-Патерсон Н. (Sonicheva-Paterson Natalia)</b></p> <p>Современные подходы к лечению КМП на основании результатов генетического исследования</p> |
| <p><b>09:35–09:50</b></p>                                                                                                                                                                                                                                                     | <p><b>Подклетнова Т.В.</b></p> <p>Клинический случай перевода пациента с синдромом Хантера на терапию идурсульфазой-бета</p> | <p><b>10:15–10:40</b></p>                                                                                                                                                                                            | <p><b>Басаргина Е.Н.</b></p> <p>Кардиомиопатия – новый взгляд</p>                                                                                            |
| <p><b>09:50–10:15</b></p>                                                                                                                                                                                                                                                     | <p><b>Кузенкова Л.М.</b></p> <p>Интравентрикулярное введение ФЗТ. Опыт зарубежных коллег</p>                                 | <p><b>10:40–11:00</b></p>                                                                                                                                                                                            | <p><b>Пушков А.А.</b></p> <p>Использование технологии массового параллельного секвенирования для выявления распаданий у детей с кардиомиопатиями</p>         |
| <p><b>Зал 1</b><br/><b>Лекция профессора</b><br/><b>10:15–11:00</b></p> <p style="background-color: #e6f2e6;"><b>Цыгин А.Н.</b></p> <p>Орфанные заболевания почек</p>                                                                                                         |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                              |
| <p><b>11:00–11:10 Перерыв</b></p>                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                              |
| <p><b>Зал 1</b><br/><b>Симпозиум</b><br/><b>Нарушения нейротрансмиссии и атаксии наследственного генеза с дебютом в детском возрасте</b></p> <p><b>11:10–12:40</b></p> <p><b>Модератор: Шпилюкова Ю.А.</b></p>                                                                |                                                                                                                              | <p><b>Зал 2</b><br/><b>Симпозиум</b><br/><b>Фундаментальные основы развития и инновационные технологии терапии орфанных болезней</b></p> <p><b>11:10–12:40</b></p> <p><b>Модераторы: Закиян С.М., Сурин А.М.</b></p> |                                                                                                                                                              |
| <p><b>11:10–11:40</b></p>                                                                                                                                                                                                                                                     | <p><b>Шпилюкова Ю.А.</b></p> <p>Дифференциальный диагноз синдрома паркинсонизма с ранним началом</p>                         | <p><b>11:10–11:35</b></p>                                                                                                                                                                                            | <p><b>Гольдштейн Д.В.</b></p> <p>Кишечные органопиды для диагностики и подбора таргетной терапии при муковисцидозе</p>                                       |

|                                                     |                                                                                                         |                                                                                           |                                                                                                                                                          |
|-----------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 11:40–12:10                                         | <b>Нужный Е.П.</b><br>Наследственные атаксии с ранним началом                                           | 11:35–11:55                                                                               | <b>Закиян С.М.</b><br>Создание клеточных моделей заболеваний человека на основе линий пациент-специфичных индуцированных плюрипотентных стволовых клеток |
| 12:10–12:40                                         | <b>Клюшников С.А.</b><br>Болезнь Тея–Сакса: аутосомно-рецессивная атаксия нейрометаболического генеза   | 11:55–12:10                                                                               | <b>Дейкин А.В.</b><br>Генная терапия дисферлинопатий. От мышей к человеку                                                                                |
|                                                     |                                                                                                         | 12:10–12:30                                                                               | <b>Сурин А.М.</b><br>Клеточные и животные модели патологических состояний головного мозга                                                                |
|                                                     |                                                                                                         | 12:30–12:40                                                                               | <b>Дискуссия</b>                                                                                                                                         |
| <b>12:40–13:00 Перерыв</b>                          |                                                                                                         |                                                                                           |                                                                                                                                                          |
| <b>Зал 1<br/>Симпозиум</b>                          |                                                                                                         | <b>Зал 2<br/>Симпозиум</b>                                                                |                                                                                                                                                          |
| <b>Орфанные болезни в детской гастроэнтерологии</b> |                                                                                                         | <b>Значимость генетической верификации диагноза для таргетной терапии редких болезней</b> |                                                                                                                                                          |
| <b>13:00–14:30</b>                                  |                                                                                                         | <b>13:00–14:30</b>                                                                        |                                                                                                                                                          |
| <b>Модераторы: Потапов А.С., Мовсисян Г.Б.</b>      |                                                                                                         | <b>Модераторы: Поляков А.В., Савостьянов К.В.</b>                                         |                                                                                                                                                          |
| 13:00–13:20                                         | <b>Усольцева О.В.</b><br>Первичный склерозирующий холангит при язвенном колите у детей                  | 13:00–13:20                                                                               | <b>Ковальская В.А.</b><br>Необходимость выявления комплексных аллелей для выбора таргетной терапии муковисцидоза                                         |
| 13:20–13:40                                         | <b>Потапов А.С.</b><br>Клинические рекомендации «Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)» – что нового | 13:20–13:40                                                                               | <b>Гундорова П. (Gundorova Polina)</b><br>Персонализированный подход к терапии фенилкетонурии                                                            |
| 13:40–13:55                                         | <b>Мовсисян Г.Б.</b><br>Синдром Швахмана у детей – клинические примеры                                  | 13:40–14:00                                                                               | <b>Милованова А.М.</b><br>Выбор стратегии терапии нефротического синдрома на основе результатов молекулярно-генетической диагностики                     |
| 13:55–14:10                                         | <b>Усольцева О.В.</b><br>Цирроз печени у ребенка в структуре                                            | 14:00–14:20                                                                               | <b>Сновская М.А., Пушков А.А.</b><br>Биохимическая и молекулярная диагностика дефицита лизосомной                                                        |

|                                                                  |                                                                                                                       |                                          |                                                                                                                                                          |
|------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                  | спиноцеребеллярной атаксии, ауtosомно-рецессивной формы, тип 21 – клинический пример                                  |                                          | кислой липазы                                                                                                                                            |
| 14:10–14:25                                                      | <b>Винокурова А.В.</b><br>Опыт терапии болезни Крона с ранним началом                                                 | 14:20–14:30                              | <b>Дискуссия</b>                                                                                                                                         |
| 14:25–14:30                                                      | <b>Дискуссия</b>                                                                                                      |                                          |                                                                                                                                                          |
| <b>14:30–15:00 Перерыв</b>                                       |                                                                                                                       |                                          |                                                                                                                                                          |
| <b>Зал 2<br/>Симпозиум</b>                                       |                                                                                                                       | <b>Зал 2<br/>Симпозиум</b>               |                                                                                                                                                          |
| <b>Российский опыт селективного скрининга редких болезней</b>    |                                                                                                                       | <b>Редкие генетические болезни крови</b> |                                                                                                                                                          |
| <b>15:00–16:30</b>                                               |                                                                                                                       | <b>15:00–16:30</b>                       |                                                                                                                                                          |
| <b>Модераторы:</b> Поляков А.В., Захарова Е.Ю., Савостьянов К.В. |                                                                                                                       | <b>Модератор:</b> Лукина Е.А.            |                                                                                                                                                          |
| 15:00–15:20                                                      | <b>Савостьянов К.В.</b><br>Селективный скрининг болезней Фабри и Помпе методом высокопроизводительного секвенирования | 15:00–15:30                              | <b>Зимран А. (Zimran Ari)</b><br>Болезнь Гоше: современное состояние диагностики и лечения в мире                                                        |
| 15:20–15:40                                                      | <b>Захарова Е.Ю.</b><br>Диагностика митохондриальных болезней                                                         | 15:30–15:45                              | <b>Мовсисян Г.Б.</b><br>Болезнь Гоше у детей в России                                                                                                    |
| 15:40–16:00                                                      | <b>Чаусова П.А.</b><br>Селективный скрининг врожденных мышечных дистрофий                                             | 15:45–16:05                              | <b>Сметанина Н.С.</b><br>Талассемия в РФ: диагностика и лечение у детей                                                                                  |
| 16:00–16:20                                                      | <b>Поляков А.В.</b><br>Селективный скрининг ахондроплазии                                                             | 16:05–16:25                              | <b>Черняк Е.А.</b><br>Врожденная гемолитическая анемия, обусловленная дефицитом пируваткиназы эритроцитов: возможности диагностики и перспективы лечения |
| 16:20–16:30                                                      | <b>Дискуссия</b>                                                                                                      | 16:25–16:30                              | <b>Дискуссия</b>                                                                                                                                         |
| 16:30–16:40                                                      | Заккрытие конференции                                                                                                 |                                          |                                                                                                                                                          |