



ПРОГРАММА

**III Всероссийская научно-практическая конференция
с международным участием
«ORPHA-DA. РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ: ОТ ИСТОКОВ К ПЕРСПЕКТИВАМ»**

15–16 ноября 2023г.

Регистрация:
<https://zdravdeti.org/2023-orpha-da/>

Место проведения: ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России,
Москва, Ломоносовский пр-т д 2, стр. 1.

15 ноября, 1 день

			Зал 1 (КДЦ, Зеленый зал)	Зал 2 (Реабилитационный корпус, 1 этаж)	Зал 3 (Учебный корпус, аудитория 107)	Зал 4 (Онлайн трансляция)
10:00	11:00	60 мин	<p>Открытие Конференции</p> <p>Приветственные слова: Мурашко Михаил Альбертович, министр здравоохранения Российской Федерации (Москва) Котова Евгения Григорьевна, заместитель министра здравоохранения Российской Федерации (Москва) Фисенко Андрей Петрович, директор ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (Москва) Ткаченко Александр Евгеньевич, протоиерей Санкт-Петербургской епархии, генеральный директор АНО «Детский и взрослый хоспис», председатель правления фонда «Круг добра» (Москва) Жевнеронок Ирина Владимировна, доцент кафедры детской неврологии Белорусской медицинской академии последипломного образования, главный специалист Министерства здравоохранения Республики Беларусь по наследственным нервно-мышечным заболеваниям у детей, руководитель Республиканского центра наследственных нервно-мышечных заболеваний у пациентов в возрасте до 18 лет (Республика Беларусь)</p> <p>Пленарное заседание</p> <p>Куцев Сергей Иванович, доктор медицинских наук, профессор, академик РАН, директор ФГБНУ «МГНЦ», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, председатель профильной комиссии по медицинской генетике Минздрава России, председатель Этического Комитета Минздрава России, президент Ассоциации медицинских генетиков России (Москва) Неонатальный скрининг на наследственные болезни: достижения, проблемы, перспективы (15 мин)</p> <p>Булаев Константин Юрьевич, руководитель АНО «Пропомощь плюс», советник заместителя председателя Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации Кузнецовой А.Ю. (Москва) Органы государственной власти в поддержке семей с детьми с редкими заболеваниями (10 мин)</p> <p>Мясникова Ирина Владимировна, сопредседатель Всероссийского союза общественных объединений пациентов, председатель правления Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний (Москва) Роль пациентской организации в деле помощи пациентам с редкими заболеваниями (10 мин)</p> <p>Кузенкова Людмила Михайловна, доктор медицинских наук, профессор, начальник центра детской психоневрологии, главный научный сотрудник, заведующая Отделением психоневрологии и нейрореабилитации ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» (Москва) Современные достижения и перспективы лечения детей со спинальной мышечной атрофией (15 мин)</p>			
11:00	11:30	30 мин	Перерыв			

15 ноября, 1 день

			Зал 1 (КДЦ, Зеленый зал)	Зал 2 (Реабилитационный корпус, 1 этаж)	Зал 3 (Учебный корпус, аудитория 107)	Зал 4 (Онлайн трансляция)
11:30	13:00	90 мин	<p>Расширенный неонатальный скрининг Симпозиум при поддержке АО «Приборы», баллы НМО не начисляются Модераторы: Савостьянов К.В., Воронин С.В. (Москва)</p> <p>Воронин С.В. (Москва) Результаты расширенного неонатального скрининга в Российской Федерации (15 мин)</p> <p>Жанин И.С. (Москва) Диагностика первичных иммунодефицитов и СМА в рамках расширенного неонатального скрининга (15 мин)</p> <p>Пушков А.А. (Москва) Диагностика наследственных болезней обмена веществ в рамках расширенного неонатального скрининга (15 мин)</p> <p>Кузьмичева И.А. (Калужская область) Клинический случай недостаточности длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот (10 мин)</p> <p>Щербина И.И. (Липецкая область) Клинический случай спинальной мышечной атрофии (10 мин)</p> <p>Захарова О.А. (Тверская область) Клинический случай болезни «кленового сиропа» (10 мин)</p> <p>Сикора Н.В. (Хабаровский край) Клинический случай наследственной тирозинемии, тип 1 (10 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Пациенты со спинальной мышечной атрофией в фокусе внимания Симпозиум при поддержке ООО «НОВАРТИС», баллы НМО не начисляются Модератор: Кузенкова Л.М. (Москва)</p> <p>Увакина Е.В. (Москва) Ведение и наблюдение пресимптоматических пациентов со спинальной мышечной атрофией (15 мин)</p> <p>Попович С.Г. (Москва) Мнение экспертов о месте генозаместительной терапии в лечении пациентов со спинальной мышечной атрофией (15 мин)</p> <p>Макаревич П.И. (Москва) Что нам известно о роли белка SMN в патофизиологии спинальной мышечной атрофии (15 мин)</p> <p>Жевнеронок И.В. (Республика Беларусь) Опыт ведения пациентов со спинальной мышечной атрофией в республике Беларусь (15 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Новые возможности в лечении детей с наследственными дистрофиями сетчатки Симпозиум при поддержке ООО «НОВАРТИС», баллы НМО не начисляются Модераторы: Малюгин Б.Э., Петрачкова М.С. (Москва)</p> <p>Малюгин Б.Э. (Москва) Наследственные дистрофии сетчатки — новые возможности остановить слабовидение и слепоту в детском возрасте: вчера и сегодня (15 мин)</p> <p>Кадышев В.В. (Москва) Наследственные заболевания сетчатки — на стыке офтальмологии и генетики (15 мин)</p> <p>Петрачкова М.С. (Москва) Диагностический трехступенчатый алгоритм исследования пациента с подозрением на наследственные дистрофии сетчатки (10 мин)</p> <p>Скляднева В.М. (Москва) Традиции отечественной тифлопедагогики в комплексной реабилитации младенцев с редкими заболеваниями органа зрения (15 мин)</p> <p>Шеремет Н.Л. (Москва) Взрослая жизнь ребенка с диагнозом наследственная дистрофия сетчатки (15 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Редкая патология в младенческом возрасте Модератор: Басаргина М.А. (Москва)</p> <p>Кондакова О.Б. (Москва) Наследственные болезни обмена веществ с манифестацией в неонатальном периоде (25 мин)</p> <p>Увакина Е.В. (Москва) Неонатальные судороги VS Ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия (25 мин)</p> <p>Потехина Т.В. (Москва) Клинический случай поздней диагностики болезни Краббе (15 мин)</p> <p>Новикова Д.А. (Москва) Интересный клинический случай редкого генетического заболевания с мутацией de novo в практике педиатра (20 мин)</p> <p>Дискуссия</p>
13:00	13:30	30 мин	Перерыв			

15 ноября, 1 день

			Зал 1 (КДЦ, Зеленый зал)	Зал 2 (Реабилитационный корпус, 1 этаж)	Зал 3 (Учебный корпус, аудитория 107)	Зал 4 (Онлайн трансляция)
13:30	15:00	90 мин	<p>Редкие генетически детерминированные интерстициальные заболевания у детей в клинических наблюдениях <i>Модераторы: Давыдова И.В., Овсянников Д.Ю. (Москва)</i></p> <p>Давыдова И.В., Бондарь В.А., Пушков А.А. (Москва) Генетика и протеомика при формировании бронхолегочной дисплазии у недоношенных детей (20 мин)</p> <p>Кузнецова А.А., Петрова С.И. (Санкт-Петербург) Врожденный дефицит сурфактантного протеина С: первое клиническое наблюдение в Российской Федерации (20 мин)</p> <p>Стрельникова В.А., Савостьянов К.В., Жесткова М.А., Овсянников Д.Ю. (Москва) Синдром «мозг – легкие – щитовидная железа»: анализ серии клинических наблюдений (20 мин)</p> <p>Мирошниченко В.П., Талалаев А.Г., Абрамян М.А., Овсянников Д.Ю. (Москва) Диффузные нарушения развития легких: клинико-морфологические сопоставления (20 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Больше возможностей для пациентов со СМА: межрегиональный обмен опытом <i>Симпозиум при поддержке Янссен, подразделение фармацевтических товаров ООО «Джонсон & Джонсон», баллы НМО не начисляются</i></p> <p>Модераторы: Кузенкова Л.М., Попович С.Г. (Москва)</p> <p>Поснов А.А. (Оренбургская область) Больше возможностей для пациентов со СМА в Оренбургской области: результаты долгосрочной терапии препаратом Спинраза (20 мин)</p> <p>Ахадова Л.Я. (Москва) Больше возможностей для пациентов со СМА в Москве: результаты долгосрочной терапии препаратом Спинраза (20 мин)</p> <p>Еникеева А.Р. (Республика Башкортостан) Больше возможностей для пациентов со СМА в Башкортостане: результаты долгосрочной терапии препаратом Спинраза (20 мин)</p> <p>Новикова Е.С. (Московская область) Больше возможностей для пациентов со СМА в Московской области: результаты долгосрочной терапии препаратом Спинраза у взрослых (20 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Цыгин А.Н. (Москва) Педиатрические подходы к аГУС (20 мин) <i>Доклад при поддержке ООО «ГЕНЕРИУМ», баллы НМО не начисляются</i></p> <p>Мовсисян Г.Б. (Москва) Семейные случаи болезни Гоше у детей (20 мин) <i>Доклад при поддержке ООО «ГЕНЕРИУМ», баллы НМО не начисляются</i></p> <p>Симонова О.И. (Москва) Роль современных муколитиков в терапии респираторной патологии у детей (20 мин) <i>Доклад при поддержке ООО «ГЕНЕРИУМ», баллы НМО не начисляются</i></p> <p>Дискуссия</p>	<p>Орфанные болезни. Медико-генетическое консультирование <i>Модераторы: Кондакова О.Б., Пушков А.А. (Москва)</i></p> <p>Кондакова О.Б. (Москва) Врожденные пороки развития головного мозга: клиника и дифференциальная диагностика (20 мин)</p> <p>Лялина А.А. (Москва) ДОФА-чувствительные двигательные нарушения: дифференциальный диагноз и лечение (20 мин)</p> <p>Давыдова Ю.И. (Москва) Хроматинопатии в практике медико-генетического консультирования (20 мин)</p> <p>Гребенкин Д.И. (Москва) Клинические случаи дефицита трансальдолазы у детей (20 мин)</p> <p>Дискуссия</p>
15:00	15:10	10 мин	Перерыв			

15 ноября, 1 день

			Зал 1 (КДЦ, Зеленый зал)	Зал 2 (Реабилитационный корпус, 1 этаж)	Зал 3 (Учебный корпус, аудитория 107)	Зал 4 (Онлайн трансляция)
15:10	16:40	90 мин	<p>Генетические заболевания в нефрологии <i>Модераторы: Цыгин А.Н., Савостьянов К.В. (Москва)</i></p> <p>Жанин И.С. (Москва) Методы молекулярной генетики для диагностики наследственных болезней почек (15 мин)</p> <p>Мальцева В.В., Савостьянов К.В. (Москва) Нефропатический цистиноз (20 мин)</p> <p>Николаева Р.А., Пушкин А.А. (Москва) Нефрокальциноз (20 мин)</p> <p>Милованова А.М., Савостьянов К.В., Цыгин А.Н. (Москва) Генетически детерминированные формы нефротического синдрома у детей (20 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Синдром Хантера — эволюция развития взглядов на диагностику и лечение <i>Симпозиум при поддержке ООО «НАНОЛЕК», баллы НМО не начисляются</i> <i>Модератор: Кузенкова Л.М. (Москва)</i></p> <p>Кузенкова Л.М. (Москва) Синдром Хантера — эволюция развития взглядов на диагностику и лечение (25 мин)</p> <p>Подклетнова Т.В. (Москва) Дифференциальная диагностика мукополисахаридоза II типа (25 мин)</p> <p>Осипова Л.А. (Москва) Особенности течения и диагностики нейронопатического мукополисахаридоза II типа (20 мин)</p> <p>Кульпанович А.И. (Республика Беларусь) Клинические примеры пациентов с мукополисахаридозом II типа в Республике Беларусь (20 мин)</p>	<p>Орфанные болезни в дерматологии <i>Модератор: Мурашкин Н.Н. (Москва)</i></p> <p>Епишев Р.В. (Москва) Кожный синдром при лизосомальных болезнях накопления у детей (15 мин)</p> <p>Леонова М.А. (Москва) Врожденный буллезный эпидермолиз: клинико-генетические характеристики различных подтипов заболевания (15 мин)</p> <p>Материкин А.И. (Москва) Дерматологические проявления при кардиоваскулярной патологии у детей (15 мин)</p> <p>Пильгуй Э.И. (Москва) Профилактика ветряной оспы у детей с врожденным буллезным эпидермолизом (15 мин)</p> <p>Аветисян К.О. (Москва) Синдром Нетертона: дифференциальная диагностика и успехи иммуно-патогенетической терапии (25 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Медицинская реабилитация детей с редкими заболеваниями <i>Модераторы: Конова О.М., Сахарова Е.В. (Москва)</i></p> <p>Мигали А.В. (Москва) Сложный диагноз «мозг – легкие – щитовидная железа»: от диагностики к реабилитации (15 мин)</p> <p>Бражникова И.П., Конова О.М., Потапов А.С. (Москва) Методы реабилитации при редких болезнях желудочно-кишечного тракта (15 мин)</p> <p>Цезарик В.А., Лупандина-Болотова Г.С. (Москва) Опыт применения метода высокочастотной осцилляции грудной клетки в кинезитерапии у детей с муковисцидозом и первичной цилиарной дискинезией (15 мин)</p> <p>Сахарова Е.В., Конова О.М. (Москва) Возможности биоуправления у детей с редкой патологией (15 мин)</p> <p>Гребенщикова М.А., Лупандина-Болотова Г.С. (Москва) Актуальные вопросы в реабилитации детей со спинальной мышечной атрофией (15 мин)</p> <p>Ведерникова П.М., Лупандина-Болотова Г.С. (Москва) Возможности двигательной реабилитации у детей с миодистрофией Дюшенна (10 мин)</p> <p>Дискуссия</p>
16:40	16:50	10 мин	Перерыв			

15 ноября, 1 день

			Зал 1 (КДЦ, Зеленый зал)	Зал 2 (Реабилитационный корпус, 1 этаж)	Зал 3 (Учебный корпус, аудитория 107)	Зал 4 (Онлайн трансляция)
16:50	18:20	90 мин	<p>Орфанные болезни в кардиологии <i>Модератор: Басаргина Е.Н. (Москва)</i></p> <p>Сдвигова Н.А., Жарова О.П., Басаргина Е.Н., Савостьянов К.В. (Москва) Синдром Барта у детей (20 мин)</p> <p>Каверина В.Г., Гандаева Л.А., Басаргина Е.Н., Савостьянов К.В. (Москва) Редкие варианты RAS-патий в практике педиатра и детского кардиолога (20 мин)</p> <p>Жарова О.П., Сдвигова Н.А., Каверина В.Г., Гандаева Л.А., Басаргина Е.Н., Савостьянов К.В. (Москва) Ранняя диагностика мукополисахаридоза I типа: 2 клинических наблюдения (15 мин)</p> <p>Сильнова И.В., Гандаева Л.А., Басаргина Е.Н. (Москва) Возможности эхокардиографии в дифференциальной диагностике кардиомиопатий (25 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Новые возможности пероральной терапии спинальной мышечной атрофии <i>Симпозиум при поддержке АО «РОШ-Москва», баллы НМО не начисляются</i> <i>Модератор: Кузенкова Л.М. (Москва)</i></p> <p>Кузенкова Л.М. (Москва) Долгосрочные результаты пероральной патогенетической терапии спинальной мышечной атрофии (20 мин)</p> <p>Увакина Е.В. (Москва) Опыт ведения пациентов со спинальной мышечной атрофией на препарате Рисдиплам (20 мин)</p> <p>Дискуссия</p> <p>Современные подходы к диагностике пациентов с гипофосфатемическим рахитом <i>Симпозиум при поддержке ООО «Свикс Хэлскеа», баллы НМО не начисляются</i> <i>Модераторы: Пушков А.А., Ананьин П.В. (Москва)</i></p> <p>Пушков А.А. (Москва) Сложности молекулярно-генетической диагностики гипофосфатемического рахита (20 мин)</p> <p>Ананьин П.В. (Москва) Ведение пациентов с гипофосфатемическим рахитом (20 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Роль нутритивной поддержки в комплексной терапии орфанных заболеваний <i>Модераторы: Боровик Т.Э., Бушуева Т.В., Скворцова В.А. (Москва)</i></p> <p>Бушуева Т.В. (Москва) Основные принципы диетотерапии при орфанных заболеваниях (15мин)</p> <p>Боровик Т.Э., Бушуева Т.В. (Москва) Подходы к обеспечению специализированными продуктами пациентов с наследственными и врожденными заболеваниями в Российской Федерации и за рубежом (15мин)</p> <p>Звонкова Н.Г., Гусева И.М. (Москва) Оценка нутритивного статуса детей с орфанной патологией в комплексе диагностики и лечения (15 мин)</p> <p>Соколов И., Симонова О.И., Боровик Т.Э. (Москва) Нарушения нутритивного статуса у пациентов с муковисцидозом и возможности его коррекции (15 мин)</p> <p>Скворцова В.А., Зенкова К.И. (Москва) Нутритивная поддержка пациентов с воспалительными заболеваниями кишечника (15 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Актуальные вопросы социальной интеграции детей с редкими болезнями <i>Модератор: Лазуренко С.Б. (Москва)</i></p> <p>Мальцев И.С., Пономаренко Г.Н. (Москва) Комплексный подход в реабилитации детей со СМА (10 мин)</p> <p>Александрова О.В. (Москва) Современные технологии психологической поддержки семьям, воспитывающим детей с орфанными заболеваниями (10 мин)</p> <p>Герасимова А.М., Свиридова Т.В. (Москва) Практика психологического консультирования ребенка с орфанными заболеваниями (10 мин)</p> <p>Хвостикова Е.А. (Москва) Потенциал пациентских организаций в повышении качества медико-социальной помощи детям с орфанными заболеваниями (10 мин)</p> <p>Дискуссия</p>

16 ноября, 2 день

				Зал 1 (КДЦ, Зеленый зал)	Зал 2 (Реабилитационный корпус, 1 этаж)	Зал 3 (Учебный корпус, аудитория 107)	Зал 4 (Онлайн трансляция)
9:00	10:30	90 мин	<p>Аутовоспалительные заболевания (АВЗ) как междисциплинарная проблема. На стыке специальностей <i>Модератор: Алексеева Е.И. (Москва)</i></p> <p>Алексеева Е.И. (Москва) Механизмы развития аутовоспалительных заболеваний у детей (30 мин)</p> <p>Дворяковская Т.М. (Москва) Клинические проявления, варианты дебютов аутовоспалительных заболеваний у детей (25 мин)</p> <p>Пушков А.А. (Москва) Молекулярно-генетическая диагностика аутовоспалительных заболеваний у детей (15 мин)</p> <p>Шингарова М.Ш. (Москва) Примеры интерпретации клинических проявлений и результатов генетического исследования при постановке диагноза аутовоспалительного заболевания (15 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Миодистрофия Дюшенна, что мы знаем сейчас и куда стремимся в будущем <i>При поддержке АО «Рош-Москва», баллы НМО не начисляются</i> <i>Модератор: Кузенкова Л.М. (Москва)</i></p> <p>Савостьянов К.В. (Москва) Современные возможности лабораторной диагностики миодистрофии Дюшенна (20 мин)</p> <p>Мовсисян Г.Б. (Москва) Упущенный «редкий» ребенок. Ошибки на приеме гастроэнтеролога, что должен помнить специалист (20 мин)</p> <p>Лашкова А.В. (Москва) Особенности когнитивного профиля у детей с миодистрофией Дюшенна с точки зрения психиатра (15 мин)</p> <p>Подклетнова Т.В. (Москва) Пациент с миодистрофией Дюшенна на приеме невролога. На что нужно обращать внимание на приеме (15 мин)</p> <p>Кузенкова Л.М. (Москва) Терапия миодистрофии Дюшенна, что наука может предложить пациентам с редким заболеванием (20 мин)</p>	<p>Орфанные болезни в детской гастроэнтерологии <i>Модератор: Потапов А.С. (Москва)</i></p> <p>Потапов А.С., Анушенко А.О., Винокурова А.В., Прохоренкова М.О. (Москва) Лечение воспалительных заболеваний кишечника на современном этапе (20 мин)</p> <p>Парахина Д.В., Мовсисян Г.Б. (Москва) Аутоиммунный гепатит у детей в сочетании с внепеченочной аутоиммунной патологией (15 мин)</p> <p>Винокурова А.В., Анушенко А.О., Мовсисян Г.Б., Потапов А.С. (Москва) Новые возможности лечения язвенного колита у детей в клинических примерах (20 мин)</p> <p>Комарова А.Д., Потапов А.С. (Москва) Терапевтические возможности лечения болезни Вильсона у детей (15 мин)</p> <p>Парахина Д.В., Комарова А.Д., Мовсисян Г.Б. (Москва) Альфа-1-антитрипсиновая недостаточность у детей — основные проявления и диагностика на клиническом примере (15 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Дети с редкими болезнями на приеме у «узких» специалистов <i>Модератор: Мовсисян Г. Б. (Москва)</i></p> <p>Мовсисян Г.Б. (Москва) Особенности диагностики болезни Ниманна-Пика тип В: клинические случаи (20 мин)</p> <p>Бржезинская Л.Б. (Москва) Эндокринологические аспекты редких болезней (20 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	
10:30	10:40	10 мин	Перерыв				

16 ноября, 2 день

			Зал 1 (КДЦ, Зеленый зал)	Зал 2 (Реабилитационный корпус, 1 этаж)	Зал 3 (Учебный корпус, аудитория 107)	Зал 4 (Онлайн трансляция)
10:40	12:10	90 мин	<p>Орфанные заболевания в гематологии <i>Модераторы: Лукина Е.А., Сметанина Н.С. (Москва)</i></p> <p>Сметанина Н.С. (Москва) Синдром Даймонда-Блэкфана (20 мин)</p> <p>Деордиева Е.А. (Москва) Синдром Швахмана-Даймонда (20 мин)</p> <p>Кузьминова Ж.А. (Москва) Аутоиммунная гемолитическая анемия у детей (20 мин)</p> <p>Лукина Е.А. (Москва) Острые порфирии: атака возможна у детей и подростков (20 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Редкие, разные, но курабельные <i>Симпозиум при поддержке ООО «Скопин Фарм», баллы НМО не начисляются</i> <i>Модератор: Кузенкова Л.М. (Москва)</i></p> <p>Кузенкова Л.М. (Москва) Боли в ладонях и стопах — частый синдром болезни Фабри (15 мин)</p> <p>Подклетнова Т.В. (Москва) Пациент с синдромом Хантера под наблюдением педиатра. Как ничего не упустить? (15 мин)</p> <p>Мовсисян Г.Б. (Москва) Опыт применения велаглуцеразы альфа у детей с болезнью Гоше I типа в России (15 мин)</p> <p>Глоба О.В. (Москва) Расстройство, связанное с дефицитом CDKL5 (20 мин)</p> <p>Цыгин А.Н. (Москва) Актуальные представления о первичной гипероксалурии (25 мин)</p>	<p>Нейроортопедическая патология при орфанных заболеваниях и ее лечение <i>Модераторы: Яцык С.П., Жердев К.В., Челпаченко О.Б. (Москва)</i></p> <p>Солодовникова Е.Н., Жердев К.В. (Москва) Хирургическая коррекция при несовершенном остеогенезе (20 мин)</p> <p>Челпаченко О.Б. (Москва) Сколиоз при орфанных заболеваниях (30 мин)</p> <p>Челпаченко О.Б. (Москва) Ортопедическая патология при мукополисахаридозах (30 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Особенности специализированной помощи детям с тяжелыми неврологическими расстройствами <i>Модератор: Кретов В.В. (Москва)</i></p> <p>Кретов В.В. (Москва) Особенности дыхательной поддержки детям с тяжелыми неврологическими расстройствами (45 мин)</p> <p>Дискуссия</p>
12:10	12:40	30 мин	Перерыв			

16 ноября, 2 день

			Зал 1 (КДЦ, Зеленый зал)	Зал 2 (Реабилитационный корпус, 1 этаж)	Зал 3 (Учебный корпус, аудитория 107)	Зал 4 (Онлайн трансляция)
12:40	14:10	90 мин	<p>Синдром Алажилля у детей — актуальные вопросы диагностики и мониторинга пациентов <i>Симпозиум при поддержке ООО «Фармамондо», баллы НМО не начисляются</i> Модератор: Мовсисян Г.Б. (Москва)</p> <p>Мовсисян Г.Б. (Москва) Синдром Алажилля: современное понимание патогенеза, проблемы диагностики и лечения (15 мин)</p> <p>Гребенкин Д.И. (Москва) Клиническая и молекулярно генетическая диагностика синдрома Алажилля (10 мин)</p> <p>Анушенко А.О. (Москва) Опыт успешного лечения выраженного холестатического зуда у ребёнка с синдромом Алажилля (15 мин)</p> <p>Дискуссия (5 мин)</p> <p>Лекция профессора Цыгин А.Н. (Москва) Достижения и проблемы в лечении редких болезней почек (45 мин)</p>	<p>Болезнь Дюшенна, вызванная нонсенс мутацией, не приговор! <i>Симпозиум при поддержке ООО «ПуТиСи Терапьютикс», баллы НМО не начисляются</i> Модераторы: Кузенкова Л.М. (Москва), Аяганов Д.Н. (Республика Казахстан)</p> <p>Пушков А.А. (Москва) Диагностика миодистрофий: легко и просто (10 мин)</p> <p>Кузенкова Л.М. (Москва) Международные данные эффективности препарата Трансларна для лечения пациентов с миодистрофией Дюшенна, вызванной нонсенс мутацией (15 мин)</p> <p>Аяганов Д.Н. (Республика Казахстан) Успешный опыт лечения пациентов с миодистрофией Дюшенна, вызванной нонсенс мутацией, в Республике Казахстан (10 мин)</p> <p>Подклетнова Т.В. (Москва) Успешный опыт лечения пациентов с миодистрофией Дюшенна, вызванной нонсенс мутацией, в России (10 мин)</p> <p>Альфа-маннозидоз: редкий диагноз <i>Симпозиум при поддержке ООО «Къези Фармасьютикалс», баллы НМО не начисляются</i> Модератор: Кузенкова Л.М. (Москва)</p> <p>Кузенкова Л.М. (Москва) Альфа-маннозидоз: редкий диагноз с частыми симптомами (25 мин)</p> <p>Маркова Т.В. (Москва) Клинический случай редкого заболевания альфа-маннозидоз (20 мин)</p>	<p>ЛОР-патология у детей с орфанными заболеваниями и ее коррекция Модераторы: Яцык С.П., Мецераков К.Л., Русецкий Ю.Ю. (Москва)</p> <p>Сотникова Л.С. (Москва) Состояние среднего уха у детей с муковисцидозом и первичной цилиарной дискинезией (15 мин)</p> <p>Полуночкина А.А., Мейтель И.Ю., Русецкий Ю.Ю. (Москва) Особенности ЛОР-патологии у детей с аутовоспалительными синдромами (15 мин)</p> <p>Ясонов С.А. (Москва) Общие вопросы лечения синдромальных краниосиностозов (15 мин)</p> <p>Малявина У.С. (Москва) Состояние верхних дыхательных путей и уха у детей с мукополисахаридозом. Что должно насторожить? Ранний алгоритм диагностики (15 мин)</p> <p>Латышева Е.Н. (Москва) Диагностика и особенности лечения синдрома обструктивного апноэ сна у детей с мукополисахаридозом (15 мин)</p> <p>Сапелкина А.А., Комар А.В., Сотникова Л.С. (Москва) Рецидивирующий экссудативный отит у ребенка с мукополисахаридозом 2 типа (10 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	
14:10	14:20	10 мин	Перерыв			

16 ноября, 2 день

			Зал 1 (КДЦ, Зеленый зал)	Зал 2 (Реабилитационный корпус, 1 этаж)	Зал 3 (Учебный корпус, аудитория 107)	Зал 4 (Онлайн трансляция)
14:20	15:50	90 мин	<p>Орфанные болезни в детской пульмонологии <i>Модераторы: Симонова О.И., Лазарева А.В. (Москва)</i></p> <p>Каширская Н.Ю., Зинченко Р.А. (Москва) Орфанные респираторные болезни у детей и взрослых: международная практика (20 мин)</p> <p>Симонова О.И. (Москва) Комплексная терапия орфанных респираторных болезней у детей (15 мин)</p> <p>Лазарева А.В. (Москва) Современный спектр микрофлоры у детей с орфанными болезнями легких: различия и новые патогены (10 мин)</p> <p>Петрова Н.В., Гордеев Л.С., Анай-оол Ч.Г. (Москва) Правильный выбор антибиотиков для детей с орфанными респираторными заболеваниями (10 мин)</p> <p>Симонов М.В., Горинова Ю.В., Пушков А.А., Савостьянов К.В. (Москва) Особенности фенотипа детей с муковисцидозом Северо-Кавказского этноса (15 мин)</p> <p>Игнатова А.С., Черневич В.П. (Москва) Орфанные болезни в реальной педиатрической практике: разбор сложных клинических случаев (15 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Новые методы лечения прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна <i>Симпозиум при поддержке ООО «Р-Фарм», баллы НМО не начисляются</i> <i>Модератор: Кузенкова Л.М. (Москва)</i></p> <p>Кузенкова Л.М. (Москва) Современные методы патогенетической терапии (25 мин)</p> <p>Попович С.Г. (Москва) Клинический пример экзон-скиппинг терапии (20 мин)</p> <p>Гипофосфатазия: найти выход из лабиринта клинических проявлений <i>Симпозиум при поддержке ООО «Астра Зенек Фармасьютикалз», баллы НМО не начисляются</i> <i>Модератор: Кузенкова Л.М. (Москва)</i></p> <p>Кузенкова Л.М. (Москва) Как заподозрить гипофосфатазию? (25 мин)</p> <p>Попович С.Г. (Москва) Клинические наблюдения пациентов с гипофосфатазией (20 мин)</p>	<p>Хирургический подход к лечению детей с орфанными заболеваниями <i>Модераторы: Яцык С.П., Дьяконова Е.Ю., Лохматов М.М., Алхасов А.Б. (Москва)</i></p> <p>Тупыленко А.В., Лохматов М.М., Олдаковский В.И. (Москва) Внутрипросветное лечение стенозов пищевода при буллезном эпидермолизе (10 мин)</p> <p>Лохматов М.М., Тупыленко А.В., Будкина Т.Н. (Москва) Гастростомия у детей с орфанными заболеваниями (10 мин)</p> <p>Королев Г.А., Лохматов М.М., Тупыленко А.В. (Москва) Эндоскопическое лечение детей с синдромом Пейтца-Егерса (10 мин)</p> <p>Савельева М.С., Алхасов А.Б., Ратников А.С., Комина Е.И., Шубин Н.В. (Москва) Гепатопульмональный синдром у ребенка 14 лет с аномалией Абернети (10 мин)</p> <p>Звонарева А.В., Дьяконова Е.Ю., Бекин А.С., Гусев А.А., Яцык С.П. (Москва) Оптимизация хирургического лечения детей со стенозирующей формой болезни Крона (15 мин)</p> <p>Бекин А.С., Дьяконова Е.Ю., Гусев А.А., Окулов Е.А., Потапов А.С., Лохматов М.М., Куликов К.А., Яцык С.П. (Москва) Интраоперационная коллаборация хирурга, морфолога, эндоскописта и гастроэнтеролога при выборе хирургического вмешательства при осложненных формах болезни Крона у детей (15 мин)</p> <p>Дьяконова Е.Ю., Гусев А.А., Бекин А.С. (Москва) Успех и неудачи в диагностике и лечении детей с редким синдромом Пейтца-Егерса (15 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	
15:50	16:00	10 мин	Перерыв			

16 ноября, 2 день

			Зал 1 (КДЦ, Зеленый зал)	Зал 2 (Реабилитационный корпус, 1 этаж)	Зал 3 (Учебный корпус, аудитория 107)	Зал 4 (Онлайн трансляция)
16:00	17:30	90 мин	<p>Современные возможности генетической диагностики орфанных болезней <i>Модераторы: Захарова Е.Ю., Поляков А.В., Савостьянов К.В. (Москва)</i></p> <p>Поляков А.В. (Москва) Спектр вариантов гена SERPING1 при наследственном ангионевротическом отеке по результатам программы селективного скрининга (20 мин)</p> <p>Захарова Е.Ю. (Москва) Селективный скрининг на НБО (20 мин)</p> <p>Цыганкова П.Г. (Москва) Редкие фенотипы митохондриальных болезней (15 мин)</p> <p>Пушков А.А. (Москва) Селективный скрининг болезни Помпе методом высокопроизводительного секвенирования (15 мин)</p> <p>Савостьянов К.В. (Москва) Молекулярно-генетические особенности российских пациентов с несовершенным остеогенезом (15 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Экспериментальная биология для клинической медицины: инновационные технологии в изучении орфанных заболеваний <i>Модераторы: Сурин А.М., Бакаева З.В. (Москва)</i></p> <p>Брежестовский П.Д. (Марсель, Франция) Синдром Драве — редкая тяжелая эпилепсия генетического происхождения (15 мин)</p> <p>Дашинимаев Э.Б. (Москва) Нейрональные модели на основе индуцированных плюрипотентных стволовых клеток человека — проблемы и перспективы (15 мин)</p> <p>Варламова Е.А. (Москва) Мутации в генах CDK8/19 как причины нарушения развития нервной системы (15 мин)</p> <p>Байкова Ю.П. (Москва) Генетически модифицированные мыши — модель миодистрофии Дюшенна для поиска и тестирования генной терапии (15 мин)</p> <p>Билан Д.С. (Москва) Генетически кодируемые инструменты: разработка и применение в in vivo моделях (15 мин)</p> <p>Лизунова Н.В. (Москва) Перспективы использования широкопольной оптической нейровизуализации для исследования патогенеза орфанных заболеваний и тестирования терапии (10 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	<p>Эра таргетной терапии для муковисцидоза началась: первые результаты <i>Модераторы: Симонова О.И., Ильенкова Н.А. (Москва)</i></p> <p>Каширская Н.Ю. (Москва) Международный обзор по таргетной терапии при муковисцидозе: настоящее и перспективы (15 мин)</p> <p>Симонова О.И. (Москва) Эффективность таргетной терапии у детей с муковисцидозом: собственный опыт (20 мин)</p> <p>Высоколова О.В. (Москва) Таргетная терапия у московских детей с муковисцидозом: эффект, осложнения и решение проблем (15 мин)</p> <p>Сергиенко Д.Ф. (Москва) Два таргетных препарата в комплексной терапии ребенка с муковисцидозом: собственный опыт наблюдений (15 мин)</p> <p>Ильенкова Н.А. (Москва) Опыт наблюдения за детьми с муковисцидозом на фоне таргетной терапии (15 мин)</p> <p>Дискуссия</p>	
17:30	17:40	10 мин	Заккрытие			