ПРОГРАММА
VI Всероссийская научно-практическая конференция с международным участием
«ORPHA-DA. Редкие болезни: от истоков к перспективам»
Дата: 12 – 13 ноября 2026 г.
Место проведения: ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, г. Москва, Ломоносовский пр-т, д. 2, стр. 1
Регистрация: https://zdravdeti.org/orpha-da-26/

12 ноября, 1 день

Время		**Зал 1** **Зеленый зал**
10:00	11:30	**Торжественное открытие конференции** **Приветствия** **Пленарное заседание** **Савостьянов К.В.** Генетика пишет сценарий, а терапия определяет исход (20 мин) **Богданова В.О.** Тема доклада уточняется (20 мин) **Цыгин А.Н.** Орфанная нефрология. В ожидании новостей (20 мин)
11:30	11:45	Перерыв

Время		**Зал 1** **Зеленый зал**	**Зал 2** **Исторический зал**	**Зал 3** **Сим-центр**	**Зал 4** **Зимний сад**
11:45	13:15	**Формируя будущее при СМА: от первых дней жизни к долгосрочным клиническим результатам*** ***Модератор: Кузенкова Л.М.*** ** Симпозиум при поддержке АО «Новартис-фарма», баллы НМО не начисляются* **Увакина Е.В.** Современная стратегия ведения пациентов со СМА: терапия и оценка долгосрочных клинических результатов (20 мин) **Попович С.Г.** Онасемноген абепарвовек в реальной клинической практике: опыт ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (20 мин) Дискуссия (5 мин) --- **Нусинерсен сегодня: реальный клинический опыт и новые возможности в лечении СМА*** ***Модератор: Кузенкова Л.М.*** ** Симпозиум при поддержке АО «Генериум», баллы НМО не начисляются* **Кузенкова Л.М.**	**Актуальные вопросы всероссийских программ пренатального, неонатального и селективного скрининга** ***Модераторы: Савостьянов К.В., Марахонов А.В.*** **Савостьянов К.В.** Перспективы расширения массового скрининга новорожденных в Российской Федерации (20 мин) **Марахонов А.В.** Стратегии совершенствования системы расширенного неонатального скрининга первичных иммунодефицитных состояний (20 мин) **Пушков А.А.** Роль программ селективного скрининга в эпоху РНС (20 мин) **Сикора Н.В.** Опыт неинвазивного пренатального тестирования в Хабаровском крае (15 мин) **Богданова В.О.**	**Особенности патогенетической терапии для детей с муковисцидозом: в фокусе возраст 2 - 6 лет и младше*** ***Модератор: Симонова О.И.*** ** Симпозиум при поддержке АО «Санофи Россия», баллы НМО не начисляются* **Каширская Н.Ю.** Обзор Европейского и Американского конгрессов 2026 года по муковисцидозу: что нового в патогенетической терапии для детей и для взрослых (15 мин) **Симонов М.В.** Возможность применения CFTR модуляторов у детей с муковисцидозом из различных субъектов Северо-Кавказского федерального округа (15 мин) **Симонова О.И.** Длительный опыт ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России и Морозовской больницы по таргетной терапии у детей с муковисцидозом младше 6-ти лет: на клинически примерах (15 мин) **Кондратьева Е.И.**	**Врожденные дефекты иммунитета в практике педиатра: редкие или частые? (совместно с ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России)** ***Модераторы: Мухина А.А., Кузьменко Н.Б.*** **Родина Ю.А.** Врожденные дефекты иммунитета в практике педиатра (20 мин) **Кузьменко Н.Б.** Нюансы генетической диагностики врожденных дефектов иммунитета (20 мин) **Мухина А.А.** Неонатальный скрининг как инструмент ранней диагностики ВДИ (20 мин) **Дерипапа Е.В.** Синдромальные формы ВДИ: пациент на стыке специальностей (20 мин) Дискуссия (10 мин)

		Нусинерсен: расширение терапевтических возможностей при СМА (20 мин) **Увакина Е.В.** Долгосрочная эффективность отечественного нусинерсена у детей со СМА: промежуточные данные реальной клинической практики (20 мин) Дискуссия (5 мин)	Лекарственное обеспечение пациентов с орфанными заболеваниями, выявленными по программе РНС при поддержке фонда «Круг Добра» (15 мин) Дискуссия	Многоцентровое наблюдение за детьми с муковисцидозом 2 – 6-ти лет: эффективность и безопасность CFTR модуляторов (15 мин) Панельная дискуссия: важные детали (30 мин)	
13:15	13:45	Перерыв			
13:45	15:15	**Изменяя траекторию СМА и ДМД: опыт международных исследований и реальной клинической практики*** ***Модератор: Кузенкова Л.М.*** **Симпозиум при поддержке АО «Рош – Москва», баллы НМО не начисляются* **Кузенкова Л.М.** Оценка долгосрочной эффективности и профиля безопасности неинвазивной патогенетической терапии спинальной мышечной атрофии: 5-летние результаты исследований FIREFISH и SUNFISH (20 мин) **Увакина Е.В.** Реальная клиническая практика применения неинвазивной патогенетической терапии СМА: международный опыт и клинические наблюдения ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (15 мин) Дискуссия (10 мин) --- **МДД*** ***Модератор: Кузенкова Л.М.*** **Симпозиум при поддержке АО «Рош – Москва», баллы НМО не начисляются* **Михайлова С.В.** Организация помощи детям с МДД в России: диагностика, терапия и долгосрочный катамнез на примере РДКБ (15 мин) **Влодавец Д.В.** Динамика двигательного статуса на фоне инновационной патогенетической терапии МДД: данные клинических исследований и опыт НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева (15 мин)	**Лабиринты диагностики орфанной патологии** ***Модераторы: Савостьянов К.В., Рыжкова О.П.*** **Рыжкова О.П.** «Невидимые», но реальные – как не пропустить патогенные варианты генома (20 мин) **Жанин И.С.** Влияние преаналитических и аналитических факторов на эффективность скрининговой диагностики ПИД и СМА (15 мин) **Русакова А.А.** Редкие среди редких. Болезнь Ниманна-Пика, скрывающаяся под масками болезни Гоше и дефицита лизосомной кислой липазы (10 мин) **Мазанова Н.Н.** Современные возможности лабораторной диагностики альфа-маннозидоза (10 мин) **Боровикова А.Н.** Значимость определения носительства патогенных вариантов генома, обуславливающих развитие высокочастотных орфанных генетических заболеваний (10 мин) **Муравьева Л.В.** Лабораторная диагностика нарушений цикла образования мочевины с применением тандемной масс-спектрометрии (15 мин) Дискуссия (10 мин)	**Орфанные респираторные болезни у детей: нарушение мукоцилиарного транспорта** ***Модераторы: Симонова О.И., Каширская Н.Ю.*** **Каширская Н.Ю.** Зарубежная практика муколитической терапии (15 мин) **Симонова О.И.** Дефект работы ресничек респираторного тракта: причины и что делать педиатру?* (15 мин) ** Доклад при поддержке АО «Генериум», баллы НМО не начисляются* **Джуртубаева Д.Р.** Причина болезни – нарушение мукоцилиарного транспорта: случай из практики (10 мин) **Симонов М.В.** Синдром Лейна-Гамильтона в педиатрической практике: мультидисциплинарный подход к диагностике и лечению (15 мин) **Игнатова А.С.** Синдром Вильямса-Кэмпбелла у ребенка: редкий ли диагноз для педиатра (15 мин) **Симонова О.И.** Нарушение пищевого статуса у детей с муковисцидозом: меры профилактики* (15 мин) ** Доклад при поддержке ООО «Фрезениус Каби», баллы НМО не начисляются* Дискуссия (5 мин)	**Иммунные аспекты редких заболеваний** ***Модераторы: Курбатова О.В., Петричук С.В.*** **Семикина Е.Л., Увакина Е.В.** Генная терапия с применением вирусных векторов: общие и иммунные реакции (20 мин) **Радыгина Т.В., Петричук С.В., Курбатова О.В., Потапов А.С., Усольцева О.В., Фисенко А.П.** Иммунные маркеры как предикторы эффективности биологической терапии при ВЗК у детей (20 мин) **Аветисян К.О., Петричук С.В., Мурашкин Н.Н., Макарова С.Г.** Ключевые механизмы иммунопатогенеза при разных клинико-генетических подтипах врожденного ихтиоза и их роль в выборе таргетной терапии (20 мин) **Бушуева Т.В., Петричук С.В., Курбатова О.В., Боровик Т.Э.** Влияние диетотерапии на иммунный статус детей с фенилкетонурией (20 мин) Дискуссия (10 мин)

		Попович С.Г. Мониторинг безопасности и тактика ведения пациентов с МДД на фоне применения таргетной терапии: международный опыт и данные ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (15 мин)			
15:15	15:25	Перерыв			
15:25	17:25	**Миопротективная терапия прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна*** ***Модератор: Кузенкова Л.М.*** ** Симпозиум при поддержке АО «Фармстандарт», баллы НМО не начисляются* **Кузенкова Л.М.** Роль гистондеацетилаз в патогенезе прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна (20 мин) **Попович С.Г.** Ингибирование гистондеацетилаз при прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна: данные клинических исследований и реальной практики (20 мин) Дискуссия (5 мин) --- **Глюкокортикостероидная терапия при миодистрофии Дюшенна*** ** Симпозиум при поддержке ООО «ФАРМАМОНДО БИОМЕДИКА», баллы НМО не начисляются* **Увакина Е.В.** ГКС-терапия – золотой стандарт патогенетического лечения (10 мин) **Шрёдер Е.В.** Взгляд эндокринолога на проблемы, возникающее на фоне ГКС-терапии (10 мин) **Кретов В.В.** Жизнеугрожающие состояния, ассоциированные с применением или отменой ГКС (10 мин) **Попович С.Г.** Новые возможности ГКС-терапии при МДД: баланс эффективности и безопасности (10 мин) Дискуссия (5 мин)	**Редкие болезни в практике педиатра, проявляющиеся наследственными метаболическими энцефалопатиями у новорождённых и детей раннего возраста** ***Модераторы: Савостьянов К.В., Пушков А.А., Кондакова О.Б.*** **Гребенкин Д.И.** Обмен аммиака в норме и при патологии (20 мин) **Демьянов С.В.** Первичные гипераммониемии: нарушения цикла мочевины - диагностика и методы лечения (20 мин) **Давыдова Ю.И.** Вторичные наследственные гипераммониемии: когда виноват не цикл мочевины (20 мин) **Гудкова А.П.** Нейротоксичность, нейровизуализация и исходы при наследственных метаболических энцефалопатиях (20 мин) **Кондакова О.Б.** Врожденные пороки головного мозга при наследственных болезнях обмена веществ: от МРТ-фенотипа к биохимическому и молекулярно-генетическому диагнозу (20 мин) **Демьянов Д.С.** Вклад лабораторного генетика в диагностику ультраредких заболеваний, обусловленных структурными изменениями головного мозга (10 мин) Дискуссия (10 мин)	**CFTR-модуляторы в лечении муковисцидоза у детей и взрослых: делимся опытом** ***Модераторы: Симонова О.И., Семыкин С.Ю.*** ** Симпозиум при поддержке ООО «МИК», баллы НМО не начисляются* **Авдеев С.Н.** Новые возможности патогенетической терапии пациентов с муковисцидозом (20 мин) **Каширская Н.Ю.** Опыт зарубежных коллег по лечению детей с муковисцидозом: новые технологии (20 мин) **Симонова О.И., Пушкарева А.Е.** Длительный опыт федерального центра по переходу на генерический препарат в рамках единого МНН у детей с муковисцидозом: контроль эффективности (15 мин) **Коваленко И.А., Шеляховская С.А., Якушина Е.Е., Симонова О.И.** Опыт Московского центра МВ на базе Морозовской ДГКБ № 1: решение вопросов таргетной терапии у детей с муковисцидозом (15 мин) **Симонов М.В.** Эффективность трехкомпонентного генерического таргетного препарата на клиническом примере: собственный опыт (15 мин) **Семыкин С.Ю.** Опыт применения патогенетической терапии в РДКБ: казусы из практики (15 мин) **Мержоева З.М.** Оказание помощи взрослым пациентам с муковисцидозом: опыт Сеченовского Университета (15 мин) Дискуссия (5 мин)	**Экспериментальное моделирование редких генетических заболеваний** ***Модератор: Бакаева З.В.*** **Лизунова Н.В.** Функциональная нейровизуализация мозга в моделях миодистрофии Дюшенна InsT и InsG (20 мин) **Климова Н.В.** Моторное и поведенческое фенотипирование новых моделей миодистрофии Дюшенна InsT и InsG (15 мин) **Ильчук Л.А.** О различиях механической компенсации и функциональной компетентности дистрофина при МДД (20 мин) **Исаева Е.М.** Создание линий мышей, модельных по спинальной мышечной атрофии (15 мин) **Коняшин М.В., Курбатова О.В., Мовсисян Г.Б., Лядова И.В., Петричук С.В.** Экспериментальная модель болезни Гоше как платформа для подбора таргетной терапии (15 мин) Дискуссия (5 мин)

		---------- **Кузенкова Л.М.** Болезнь Александера. Главное о редком и малоизученном заболевании* (20 мин) ** Доклад при поддержке ООО «Русфик», баллы НМО не начисляются* **Гребенщикова М.А., Лупандина-Болотова Г.С., Цезарик В.А.** Реабилитационный концепт: нейрофизиология вертикализации и позиционирования у детей со СМА (10 мин)			

13 ноября, 2 день

Время		Зал 1 Зеленый зал	Зал 2 Исторический зал	Зал 3 Сим-центр	4 зал Зимний сад
9:00	10:30	**Перспективы в лечении редких болезней*** ***Модераторы: Кузенкова Л.М., Бушуева Т.В.*** ** Симпозиум при поддержке ООО «ПиТиСи Терапьютикс», баллы НМО не начисляются* **Кузенкова Л.М.** Особенности нейрокогнитивного развития при фенилкетонурии (15 мин) **Бушуева Т.В.** ФКУ: почему существующих возможностей лечения недостаточно? (15 мин) **Увакина Е.В** Инновационная терапия для пациентов с дефицитом AADC в Российской Федерации (15 мин) --- **Мукополисахаридозы *** ***Модератор: Кузенкова Л.М.*** **Симпозиум при поддержке АО «Генериум», баллы НМО не начисляются* **Кузенкова Л.М.** Мукополисахаридозы: нерешенные вопросы в диагностике и лечении (20 мин) **Лялина А.А.** Современные опции терапии мукополисахаридозов (20 мин) Дискуссия (5 мин)	**Симпозиум по эндоскопии** ***Модератор: Лохматов М.М.*** **Тупыленко А.В.** Роль врача эндоскописта в диагностике и лечении орфанных заболеваний у детей (20 мин) **Хватова Е.И., Анушенко А.О.** Дефицит лисомной кислой липазы и эозинофильный эзофагит у подростка – особенности диагностики и ведения при сочетании двух орфанных заболеваний (20 мин) **Будкина Т.Н.** Кожно-слизистый ангиоматоз. Клинический пример синдрома Бина (20 мин) **Королев Г.А.** Диагностика наследственных полипозов у детей (20 мин) Дискуссия (10 мин)	**Орфанные болезни в оториноларингологии. Что видим. Что знаем. Чем можем помочь** ***Модераторы: Мещеряков К.Л., Кондратчиков Д.С.*** **Славинская И.С** Роль оториноларинголога в диагностике и ведении пациентов с болезнями накопления (15 мин) **Малявина У.С.** Синдром обструктивного апноэ сна у детей с болезнями накопления. Особенности ведения. Прогноз (20 мин) **Аксенова А.Р.** Нарушение слуха у детей с генетическими синдромами: клиническое разнообразие, диагностика и реабилитация (20 мин) **Сотникова Л.С.** Экссудативные отиты при орфанных заболеваниях. Особенности течения. Прогноз (15 мин) **Путкарадзе Е.И.** Муковисцидоз в практике оториноларинголога: междисциплинарное ведение (15 мин) Дискуссия (5 мин)	**Орфанные болезни в дерматологии** ***Модератор: Мурашкин Н.Н.*** **Опрятин Л.А.** Фенотип эритродермии у новорожденных. Как не пропустить генодерматоз (20 мин) **Епишев Р.В.** Буллёзный эпидермолиз: от клинического полиморфизма к современным методам лечения (20 мин) **Леонова М.А.** Кератодермии у детей. Особенности клинической картины у детей (20 мин) **Уфимцева А.Ю.** Эктодермальные дисплазии у детей: роль дерматолога в ранней диагностике и междисциплинарном ведении (20 мин) Дискуссия (10 мин)
10:30	10:40	Перерыв			
10:40	12:10	**Гипофосфатазия: распознать, подтвердить, помочь*** ***Модератор: Кузенкова Л.М.*** ** Симпозиум при поддержке ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз», баллы НМО не начисляются* **Увакина Е.В.** Боль и мышечная слабость у ребенка: когда детскому неврологу стоит думать о гипофосфатазии (25 мин) **Пушков А.А.**	**Наследственные холестазы: современные возможности диагностики и лечения*** ***Модератор: Мовсисян Г.Б.*** ** Симпозиум при поддержке ООО «ИПСЕН», баллы НМО не начисляются* **Мовсисян Г.Б.** Наследственные холестазы: синергия специалистов в диагностике и лечении (20 мин) **Парахина Д.В.** ПСВХ 3 типа: клинический случай в фокусе междисциплинарной команды (20 мин)	**Редкие опухолевые поражения черепно-челюстно-лицевой области: диагностика, лечение и реабилитация (совместно с ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России)** ***Модераторы уточняются*** **Кайданова В.В., Грачев Н.С., Лопатин А.В., Ворожцов И.Н.** Опыт лечения нейроэктодермальной опухоли младенцев (меланотическая прогонома) краниофациальной области: подходы к безопасной диагностике и принципы лечения (15 мин)	**Орфанные болезни в нефрологии*** ***Модератор: Цыгин А.Н.*** ** Симпозиум при поддержке ООО «Сведиш Орфан Биовитрум», баллы НМО не начисляются* **Цыгин А.Н.** С3-гломерулопатия у детей: диагностика и терапия (15 мин) **Куликов К.А.** Патоморфологическая диагностика С3-гломерулопатии (15 мин) **Милованова А.М.**

		Генетические аспекты диагностики гипофосфатазии: вариабельность гена *ALPL* и клинические корреляции (25 мин) **Попович С.Г.** Подходы к терапии пациентов с гипофосфатазией (25 мин) Дискуссия (15 мин)	Дискуссия (5 мин) --- **О наследственных холестазах и синдроме Смита-Лемли-Опица*** ***Модератор: Мовсисян Г.Б.*** ** Симпозиум при поддержке ООО «ФАРМАМОНДО БИОМЕДИКА», баллы НМО не начисляются* **Мовсисян Г.Б.** От диагноза к лечению: мультидисциплинарный разбор клинических случаев синдрома Алажилля и ПСВХ (20 мин) **Никитин А.В.** Синдром Смита-Лемли-Опица: вопросы диагностики и современные подходы терапии (20 мин) Дискуссия (5 мин)	**Чечев Е.И., Грачев Н.С., Лопатин А.В.** Остеогенная саркома и саркома Юинга черепно-челюстно-лицевой области у детей (15 мин) **Баранов С.С., Ярёменко А.И., Баранова И.Б.** Наблюдение тритон-опухоли мягких тканей лица у ребенка 12 лет (15 мин) **Корнеев А.А., Грачев Н.С., Лопатин А.В.** Опыт лечения гигантоклеточных образований черепно-челюстно-лицевой области у детей: от скальпеля до молекулы (15 мин) **Горожанина А.И., Грачев Н.С., Лопатин А.В., Ворожцов И.Н.** Юношеская оссифицирующая фиброма синоназальной области у детей и подростков: методы лечения и оценка результатов (15 мин) **Дудаева А.А., Грачев Н.С., Лопатин А.В., Корнеев А.А.** Липофилинг – оптимальный метод восполнения дефицита мягких тканей после краниофациальных резекций (10 мин) Дискуссия (5 мин)	Клинические случаи С3-гломерулопатии у детей (15 мин) --- **Орфанные болезни в нефрологии (продолжение)** ***Модератор: Цыгин А.Н.*** **Мальцева В.В.** Нефропатический цистиноз* (20 мин) ** Доклад при поддержке ООО «Русфик», баллы НМО не начисляются* **Петрачкова М.С.** Цистиноз: взгляд офтальмолога* (20 мин) ** Доклад при поддержке ООО «Русфик», баллы НМО не начисляются* Дискуссия (5 мин)
12:10	12:40	Перерыв			
12:40	14:10	**Можно ли изменить траекторию развития ребенка с нейропатической формой синдрома Хантера?*** ***Модератор: Кузенкова Л.М.*** ** Симпозиум при поддержке АО «Фармстандарт», баллы НМО не начисляются* **Кузенкова Л.М.** Возможности и ограничения современных подходов лечения нейропатической формы МПС II (20 мин) **Лялина А.А.** Клинические примеры когнитивного развития пациентов с нейропатической формой МПС II – международный и российский опыт (20 мин) Дискуссия (5 мин) ---	**Мультидисциплинарное ведение детей с орфанной гастропатологией** ***Модераторы: Потапов А.С., Конова О.М.*** **Никитин А.В.** Не то, что кажется? И все-таки это ВЗК (15 мин) **Кулебина Е.А.** Возможности применения Ведолизумаба при воспалительных заболеваниях кишечника у детей (15 мин) **Карданова К.Г. (Нальчик, КБР)** Особенности диагностики ПСВХ у детей в КБР (20 мин) **Мовсисян Г.Б.** Болезнь Ниманна-Пика: выявить до генетики* (20 мин)	**Симпозиум по торакоабдоминальной хирургии** **Хирургический подход в лечении детей с орфанными заболеваниями (совместно с ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России)** ***Модераторы: Алхасов А.Б., Ахаладзе Д.Г.*** **Ратников С.А., Алхасов А.Б.** Ахалазия пищевода у детей (15 мин) **Алхасов А.Б., Ратников С.А.** Хирургическое лечение врожденного стеноза трахеи и у детей (15 мин) Программа уточняется	**Мультидисциплинарный подход в ведении пациента с синдромом Альстрема** ***Модератор: Басаргина Е.Н.*** **Сдвигова Н.А.** Синдром Альстрема в практике педиатра (20 мин) **Атавина-Ермакова Е.П., Васюкова О.В.** Синдром Альстрема: взгляд эндокринолога (20 мин) **Петрачкова М.С.** Офтальмопатология у детей с синдромом Альстрема (20 мин) **Басаргина Е.Ю.** Семейный случай синдрома Альстрема (20 мин)

		Мышечная дистрофия Дюшенна: новые возможности патогенетической терапии* ***Модератор: Кузенкова Л.М.*** ** Симпозиум при поддержке ООО «ПРОМОМЕД ДМ», баллы НМО не начисляются* **Кузенкова Л.М.** Терапевтический потенциал ингибирования гистондеацетилаз в комплексной терапии мышечной дистрофии Дюшенна (20 мин) **Увакина Е.В.** Кто он, пациент с мышечной дистрофией Дюшенна, которому показана терапия ингибиторами гистондеацетилаз (20 мин) Дискуссия (5 мин)	** Доклад при поддержке АО «Санофи Россия», баллы НМО не начисляются* **Конова О.М., Добряхина И.П., Потапов А.С.** Реабилитация и санаторно-курортное лечение при редких болезнях желудочно-кишечного тракта (15 мин) Дискуссия (5 мин)		Дискуссия (10 мин)
14:10	14:20	Перерыв			
14:20	16:20	**Орфанные болезни в практике врачей стран СНГ** ***Модератор: Мовсисян Г.Б.*** **Курбанов Т.Ж. (Бишкек, Республика Кыргызстан)** Болезнь Вильсона – Коновалова: терапевтические трудности и альтернативные подходы (15 мин) **Эшимбекова М.М. (Бишкек, Республика Кыргызстан)** Галактоземия в клинической практике: описание семейного случая (15 мин) **Зубревский А.С. (Бишкек, Республика Кыргызстан)** Редкие генетические синдромы в клинической практике: опыт диагностики синдрома Корнелии де Ланге в Республике Кыргызстан (15 мин) **Петчикян Ж.П., Апресян Р.В. (Ереван, Республика Армения)** Открытие новых горизонтов в выявлении и лечении болезни Гоше у детей в Республике Армения (15 мин) --- **Роль пациентских организаций в оказании медицинской помощи детям с орфанной патологией** ***Модератор: Погосян Н.С.***	**Нутритивная парадигма XXI века: Интеграция диетотерапии в мультидисциплинарные протоколы лечения** ***Модераторы: Боровик Т.Э., Бушуева Т.В., Звонкова Н.Г.*** **Боровик Т.Э., Бушуева Т.В., Скворцова В.А.** Специальные продукты лечебного питания для детей инвалидов: новый перечень, принципы обеспечения (20 мин) **Бушуева Т.В., Соколова А.В., Кузенкова Л.М.** Наследственные болезни обмена: место диетотерапии в ведении пациента (20 мин) **Соколов И., Боровик Т.Э., Симонова О.И.** Новые тенденции нутритивной поддержки на фоне таргетной терапии муковисцидоза (20 мин) ** Доклад при поддержке ООО «Фрезениус Каби», баллы НМО не начисляются* **Звонкова Н.Г., Лукоянова О.Л., Увакина Е.В., Саидзода Н.С., Галкина О.П.** Диетологические стратегии в лечении детей со спинальной мышечной атрофией (20 мин) Дискуссия (10 мин)	**Хирургический подход в лечении детей с орфанными заболеваниями** ***Модераторы: Жердев К.В., Дьяконова Е.Ю., Зоркин С.Н., Гурская А.С.*** **Жердев К.В.** Тема доклада уточняется (15 мин) **Тиляков А.Б. (Ташкент, Республика Узбекистан)** Тема доклада уточняется (15 мин) **Смолина О.А., Лупандина-Болотова Г.С., Цезарик В.А.** Клинические аспекты реабилитации детей с несовершенным остеогенезом: риск переломов. Как избежать? (15 мин) **Шахновский Д.С., Милованова А.М., Зоркин С.Н., Цыгин А.Н.** Тандем нефролога и уролога в лечении первичной гипероксалурии 1 типа у детей (15 мин) **Дьяконова Е.Ю., Бекин А.С., Лохматов М.М., Гусев А.А** Синдром Пейтца-Егерса у детей: возможности органосохраняющего лечения при рецидивирующем полипозе тонкой кишки (15 мин) **Пилоян Ф.С.**	**Диагностические маски в неонатологии и педиатрии раннего возраста** ***Модератор: Басаргина М.А.*** **Вавилова Н.В., Басаргина М.А., Лебедев В.В.** Генетически детерминированные пароксизмальные состояния у новорожденных: дифференциальная диагностика эпилептических и неэпилептических форм (30 мин) **Айсина В.А., Кожевникова О.В.** Траектория видоизменений ЭЭГ при эпилептических энцефалопатиях со спазмами (20 мин) **Скорбич О.О., Басаргина М.А.** Интерстициальное заболевание легких у детей раннего детского возраста под маской белково-энергетической недостаточности (30 мин) **Вавилова Н.В., Басаргина М.А., Лебедев В.В.** Летальная неонатальная ригидность и мультифокальные судороги: клинический случай BRAT1-ассоциированной энцефалопатии (20 мин) Дискуссия (20 мин)

		Погосян Н.С. Роль пациентской организации в жизни орфанных пациентов (20 мин) **Кветный М.Б**. Роль пациентской организации помощи пациентам с болезнью Гоше (20 мин) **Мясникова И.В.** Роль пациентской организации в организации помощи детям с муковисцидозом (15 мин) Дискуссия (5 мин)		Редкий случай сочетания гастрошизиса с муковисцидозом (15 мин) **Гурская А.С.** Новые возможности оценки риска формирования пострезекционного синдрома короткой кишки и хронической кишечной недостаточности (15 мин) **Сулавко М.А.** Возможности консервативной терапии при первичных хилезных выпотах (15 мин) Дискуссия	
16:20	16:30	Перерыв			
16:30	16:50	**Зал 1** **Зеленый зал** Закрытие конференции			