

Программа научно-практической конференции с международным участием  
 «ORPHA-DA. Редкие болезни: от истоков к перспективам»

**Целевая аудитория:** педиатрия, гастроэнтерология, генетика, дерматовенерология, детская кардиология, детская эндокринология, диетология, неврология, пульмонология, нефрология, физическая и реабилитационная медицина.

**Дата:** 12-13 марта 2021 г.

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

**12 марта, пятница**

<b>Открытие конференции</b>			
<p><b>Приветственное слово:</b> директор ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России Фисенко Андрей Петрович                      директор ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова» Куцев Сергей Иванович</p> <p>Международные новости по редким болезням. Мясникова Ирина Владимировна, председатель правления Общероссийской общественной организации «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»</p> <p style="text-align: center;"><b>9:00-9:30</b></p>			
<i>Зал 1</i>		<i>Зал 2</i>	
<b>Частое орфанное заболевание – муковисцидоз</b>		<b>Трудности диагностики и терапии лизосомных болезней накопления у детей</b>	
<b>9:30 – 10:45</b>		<b>9:30 – 11:00</b>	
<b>Модераторы:</b> Симонова О.И., Каширская Н.Ю.		<b>Модераторы:</b> Ari Zimran, Лукина Е.А.	
<b>9:30-9:45</b>	<p><b><i>Симонова О.И.</i></b>                      Последние данные по таргетной терапии муковисцидоза*  <i>Доклад при поддержке компании Санофи, баллы НМО не начисляются</i></p>	<b>9:30-10:00</b>	<p><b><i>Ari Zimran</i></b>                      Болезнь Гоше, как модель редкого заболевания</p>
<b>9:45-10:00</b>	<p><b><i>Каширская Н.Ю.</i></b>                      Регистры пациентов с муковисцидозом:</p>	<b>10:00-10:30</b>	<p><b><i>Сурков А.Н.</i></b>                      Дефицит лизосомной кислой липазы: дифференциальный</p>

	<p>Российский и международный опыт. Данные по коронавирусной инфекции*</p> <p><i>Доклад при поддержке компании Санофи, баллы НМО не начисляются</i></p>		<p>диагноз и клинические случаи</p>
<p><b>10:00-10:15</b></p>	<p><b>Высоколова О.В.</b> <b>Симонова О.И.</b></p> <p>Трудности диагностики муковисцидоза для педиатра: ошибки неонатального скрининга и потового теста, сложные коморбидные состояния (в клинических примерах)</p>	<p><b>10:30-11:00</b></p>	<p><b>Подклетнова Т.В.</b></p> <p>Клинический случай успешного перевода пациента с мукополисахаридозом II типа на идурсульфазу бета*</p> <p><i>Доклад при поддержке компании Нанолек, баллы НМО не начисляются</i></p>
<p><b>10:15-10:30</b></p>	<p><b>Герасимова А.М.</b> <b>Свиридова Т.В.</b></p> <p>Современные психолого-педагогические технологии в поддержку семьи ребенка с муковисцидозом</p>		
<p><b>10:30-10:45</b></p>	<p><b>Ахмадулин Ф.Р.</b></p> <p>Правовые аспекты назначения таргетной терапии на примере муковисцидоза</p>		
<b>11:00 – 11:10 Перерыв</b>			
<p><b>Зал 1</b></p> <p><b>Встреча с иностранным профессором</b></p> <p><b>11:10-12:40</b></p> <p><b>Модератор: Симонова О.И.</b></p>		<p><b>Зал 2</b></p> <p><b>Поражение печени при редких болезнях у детей</b></p> <p><b>11:10-12:40</b></p> <p><b>Модераторы: Потапов А.С., Сурков А.Н., Полякова С.И.</b></p>	
<p><b>11:10-12:10</b></p>	<p><b>Eitan Kerem (Израиль)</b></p> <p>Медико-социальные проблемы редких болезней у детей</p>	<p><b>11:10-11:30</b></p>	<p><b>Сурков А.Н.</b></p> <p>Ведение детей с гликогеновой болезнью (нозологические формы с поражением печени). Современные клинические рекомендации</p>

12:10-12:40	<i>Дискуссия</i>	11:30-11:50	<b>Полякова С.И.</b> Наследственная тирозинемия
		11:50-12:10	<b>Потапов А.С.</b> Болезнь Вильсона у детей
		12:10-12:25	<b>Кулебина Е.А.</b> Диагностика и лечение дефицита 3-гидроксиацил-коа дегидрогеназы жирных кислот с длинной углеродной цепью у ребенка 8 месяцев
		12:25-12:40	<b>Усольцева О.В.</b> Наследственная непереносимость фруктозы у детей раннего возраста: клинические примеры
<b>12:40-13:00 Перерыв</b>			
<b>Зал 1</b> <b>Оказание паллиативной помощи детям с редкими болезнями в России и за рубежом</b>  <b>13:00-14:30</b>  <b>Модератор:</b> Симонова О.И.		<b>Зал 2</b> <b>Редкие заболевания – что важно знать педиатру*</b> <i>Сателлитный симпозиум при поддержке компании Такеда, баллы НМО не начисляются</i>  <b>13:00-14:30</b>  <b>Модераторы:</b> Кузенкова Л.М., Пак Л.А.	
13:00-13:45	<b>Isaiah Wexler</b> <b>(Израиль)</b> Поддерживающая и паллиативная помощь детям с редкими болезнями и комплексное медицинское сопровождение	13:00-13:30	<b>Кузенкова Л.М.</b> Маски болезни Фабри – как педиатру распознать это заболевание
13:45-14:10	<b>Полевиченко Е.В.</b> Проблемы интеграции паллиативной и специализированной медицинской помощи детям с редкими заболеваниями	13:30-14:00	<b>Подклетнова Т.В.</b> На что обращать внимание при диагностике синдрома Хантера на примере разбора клинических случаев
14:10-	<i>Дискуссия</i>	14:00-	<b>Мовсисян Г. Б.</b>

14:30		14:30	Болезнь Гоше. Как заподозрить на приеме у педиатра?
<b>14:30-14:40 Перерыв</b>			
<b>Зал 1</b> <b>Трудный пациент с недостаточностью альфа-1-антитрипсина</b>  <b>14:40-16:10</b>  <b>Модераторы:</b> Симонова О.И., Пушков А.А.		<b>Зал 2</b> <b>Орфанные заболевания кожи в детском возрасте: реалии и перспективы</b>  <b>14:40-16:10</b>  <b>Модератор:</b> Мурашкин Н.Н.	
14:40-15:00	<b>Симонова О.И.</b> Недостаточность альфа-1-антитрипсина: современные аспекты науки и практики	14:40-14:55	<b>Амбарчян Э.Т.</b> Состояние оказания помощи детям с врожденным буллезным эпидермолизом в РФ
15:00-15:20	<b>Пушков А. А., Савостьянов К.В.</b> Генетические основы недостаточности альфа-1-антитрипсина	14:55-15:10	<b>Епишев Р. В.</b> Перспективы лечения врожденного буллезного эпидермолиза
15:20-15:40	<b>Мельник С.И.</b> Опыт заместительной терапии у детей с недостаточностью альфа-1-антитрипсина	15:10-15:25	<b>Ковальская В. А.</b> Молекулярно-генетические причины эктодермальной дисплазии
15:40-16:00	<b>Карчевская Н. А.</b> Редкое заболевание: дефицит альфа-1-антитрипсина у пациентов с обструктивными заболеваниями легких	15:25-15:40	<b>Иванов Р.А.</b> Ангидротическая эктодермальная дисплазия: что должен знать педиатр?
16:00-16:10	<b>Дискуссия</b>	15:40-15:55	<b>Материкин А.И.</b> Вопросы дифференциальной диагностики эритродермии в периоде новорожденности

		<b>15:55-16:10</b>	<b>Мурашкин Н.Н.</b> Современные представления об особенностях патогенеза врожденного ихтиоза. Перспективы таргетной терапии
<b>16:10-16:20 Перерыв</b>			
<i>Зал 1</i> <b>Массовый и селективный скрининг детей на редкие генетические заболевания</b>  <b>16:20-17:50</b>  <b>Модераторы:</b> Поляков А.В., Савостьянов К.В.		<i>Зал 2</i> <b>Актуальные проблемы атипичного гемолитико-уремического синдрома у детей*</b> <i>Сателлитный симпозиум компании при поддержке компании Генериум, баллы НМО не начисляются</i>  <b>16:20-17:50</b>  <b>Модератор:</b> Цыгин А.Н.	
<b>16:20-16:50</b>	<b>Hoffman Georg (Германия)</b> Европейский опыт массового скрининга новорожденных	<b>16:20-16:50</b>	<b>Эмирова Х.М.</b> Эпидемиология, диагностика и дифференциальная диагностика атипичного гемолитико-уремического синдрома
<b>16:50-17:10</b>	<b>Поляков А.В.</b> Российский опыт массового и селективного скрининга на спинальную мышечную атрофию и миодистрофию Дюшенна/Беккера	<b>16:50-17:20</b>	<b>Цыгин А.Н.</b> Патофизиологические и генетические аспекты атипичного гемолитико-уремического синдрома
<b>17:10-17:30</b>	<b>Печатникова Н.Л.</b> Московский опыт расширенного скрининга новорожденных на аминокислотопатии, дефекты окисления жирных кислот и органические ацидурии	<b>17:20-17:50</b>	<b>Музуров А.Л.</b> Лечение атипичного гемолитико-уремического синдрома

<b>17:30-17:50</b>	<b>Савостьянов К.В.</b> Селективный скрининг российских пациентов на редкие болезни. Опыт ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава Росси		
<b>17:50-18:00 Перерыв</b>			
<b>Зал 1</b> <b>Орфанная кардиология</b>  <b>18:00-19:30</b>  <b>Модераторы:</b> Басаргина Е.Н., Савостьянов К.В.		<b>Зал 2</b>  <b>18:00-19:30</b>	
<b>18:00-18:10</b>	<b>Басаргина Е.Н.</b> Орфанная кардиология	<b>18:00-18:30</b>	<b>Цыгин А.Н.</b> Нефропатический цистиноз
<b>18:10-18:40</b>	<b>Патерсон Наталия (Испания)</b> Фенокопии гипертрофической кардиомиопатии: диагностика, клиника, лечение. Разбор клинических случаев	<b>Редкий пациент в практике педиатра и невролога</b>  <b>Модераторы:</b> Пак Л.А., Кондакова О.Б.	
<b>18:40-19:05</b>	<b>Гандаева Л.А., Савостьянов К. В., Басаргина Е.Н.</b> Болезнь Данон у детей. Разбор клинических случаев	<b>18:30-18:45</b>	<b>Пак Л.А.</b> Дифференциальная диагностика наследственных болезней. Что скрывается под «маской» ДЦП?
<b>19:05-19:30</b>	<b>Жарова О.П., Басаргина Е.Н., Гандаева Л.А.</b> Инфантильная форма болезни Помпе. Разбор клинических случаев	<b>18:45-19:00</b>	<b>Кондакова О.Б.</b> Наследственные синдромы с врожденными пороками развития головного мозга
		<b>19:00-19:15</b>	<b>Бржезинская Л.Б.</b> Аутоиммунный полигландулярный синдром, тип 1. Клинический случай

		<b>19:15-19:30</b>	<b>Лялина А.А.</b> Инфантильная паркинсонизм-дистония, тип 1. Клинический случай
--	--	--------------------	---

### 13 марта, суббота

<b>Зал 1</b>		<b>Зал 2</b>	
<p><b>Болезнь Дюшенна: новые возможности лечения*</b></p> <p><i>Сателлитный симпозиум при поддержке компании РТС, баллы НМО не начисляются</i></p> <p><b>9:30-11:00</b></p> <p><b>Модераторы:</b> Куренков А.Л., Кузенкова Л.М.</p>		<p><b>Комплексный подход к ведению детей с несовершенным остеогенезом</b></p> <p><b>9:30-11:00</b></p> <p><b>Модераторы:</b> Жердев К.В., Лазуренко С.Б.</p>	
<b>9:30-9:50</b>	<b>Куренков А.Л.</b> Миодистрофия Дюшенна – клинические проявления	<b>9:30-9:50</b>	<b>Игнатович О.Н.</b> Диагностика и лечение несовершенного остеогенеза у детей
<b>9:50-10:10</b>	<b>Савостьянов К.В.</b> Современные возможности молекулярно - генетической диагностики миодистрофии Дюшенна	<b>9:50-10:10</b>	<b>Жердев К.В., Солодовникова Е.Н., Челтаченко О.Б., Никитенко И.Е.</b> Оперативное лечение детей с несовершенным остеогенезом с применением телескопических систем
<b>10:10-10:30</b>	<b>Кузенкова Л.М.</b> Лечение миодистрофии Дюшенна. Новые возможности	<b>10:10-10:30</b>	<b>Лунандина – Болотова Г.С.</b> Физическая реабилитация пациентов с несовершенным остеогенезом. Опыт отделения ЛФК ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России
<b>10:30-10:50</b>	<b>Подклетнова Т.В.</b> Применение патогенетической терапии миодистрофии Дюшенна в реальной клинической практике. Российский опыт	<b>10:30-10:50</b>	<b>Лазуренко С.Б., Павлова Н.Н., Складнева В.М.</b> Основы психолого-педагогического сопровождения семьи ребенка с несовершенным остеогенезом

<b>10:50-11:00</b>	<i>Дискуссия</i>	<b>10:50-11:00</b>	<i>Дискуссия</i>
<b>11:00 – 11:10 Перерыв</b>			
<i>Зал 1</i> <b>Инновации в лечении орфанных заболеваний*</b> <i>Сателлитный симпозиум при поддержке компании Новартис, баллы НМО не начисляются</i>  <b>11:10-12:40</b>  <b>Модераторы:</b> Пак Л.А., Кузенкова Л.М.		<i>Зал 2</i> <b>Экстрапирамидные двигательные расстройства у детей и взрослых</b>  <b>11:10-12:40</b>  <b>Модератор:</b> Ключников С.А.	
<b>11:10-11:35</b>	<b><i>Пак Л.А.</i></b> Опыт ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в лечении орфанных заболеваний	<b>11:10-11:40</b>	<b><i>Селивёрстов Ю.А.</i></b> Дистонические синдромы детского возраста
<b>11:35-12:00</b>	<b><i>Кузенкова Л.М.</i></b> Актуальность ранней диагностики спинальной мышечной атрофии	<b>11:40-12:10</b>	<b><i>Ключников С.А.</i></b> Хорея у детей и взрослых
<b>12:00-12:25</b>	<b><i>Magdalena De Chrościńska-Krawczyk (Польша)</i></b> Основы геннозаместительной терапии и ее эффективность	<b>12:10-12:40</b>	<b><i>Шпилюкова Ю.А.</i></b> Синдромы паркинсонизма с ранним началом
<b>12:25-12:40</b>	<i>Дискуссия</i>		
<b>12:40-13:00 Перерыв</b>			
<i>Зал 1</i> <b>Новый шаг в патогенетической терапии спинальной мышечной атрофии*</b> <i>Сателлитный симпозиум при поддержке компании Рош, баллы НМО не начисляются</i>  <b>13:00-14:30</b>		<i>Зал 2</i> <b>Актуальные вопросы диагностики, лечения и развития системы помощи пациентам с нейрофиброматозом</b>  <b>13:00-14:20</b>	



<b>Модератор:</b> Кузенкова Л.М.		<b>Модератор:</b> Липковская В.В.	
<b>13:00-13:30</b>	<b><i>Charlotte Lilien</i></b> <b>(Великобритания)</b> Мультидисциплинарный подход в ведении пациентов со спинальной мышечной атрофией	<b>13:00-13:15</b>	<b><i>Дорофеева М.Ю.</i></b> Нейрофиброматоз 1 типа. Диагностические критерии. Динамическое наблюдение
<b>13:30-13:50</b>	<b><i>Пак Л.А.</i></b> Ожидания от лечения пациентов со спинальной мышечной атрофией	<b>13:15-13:35</b>	<b><i>Rianne Oostenbrink</i></b> <b>(Нидерланды)</b> Медицинское сопровождение пациентов с нейрофиброматозом мультидисциплинарной командой
<b>13:50-14:20</b>	<b><i>Кузенкова Л.М.</i></b> Рисдилам: новые возможности пероральной патогенетической терапии спинальной мышечной атрофии	<b>13:40-13:55</b>	<b><i>Мареева Ю.М.</i></b> Нейрофиброматоз 1 типа. Новые перспективы терапии
<b>14:20-14:30</b>	<b><i>Дискуссия</i></b>	<b>14:00-14:15</b>	<b><i>Захарьян Е.А.</i></b> Опыт лечения детей с нейрофиброматозом в рамках отделения костной патологии ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. Турнера»
		<b>14:15-14:30</b>	<b><i>Чистопрудова А.И.</i></b> Возможности обследования и лечения детей с нейрофиброматозом в России: опыт пациентской организации
<b>14:30-14:40 Перерыв</b>			

<b>Зал 1</b> <b>Спинальная мышечная атрофия: будущее уже сегодня:</b> <i>Сателлитный симпозиум при поддержке компании Янссен, баллы НМО не начисляются</i> <b>14:40-16:10</b>  <b>Модераторы:</b> Кузенкова Л.М., Пак Л.А., Куренкова А.Л.		<b>Зал 2</b> <b>Роль диетотерапии в лечении редких болезней у детей</b>  <b>14:40-16:10</b>  <b>Модераторы:</b> Бушуева Т.В., Кондратьева Е.И.	
<b>14:40-15:00</b>	<b>Пак Л.А.</b> Что мы знаем о спинальной мышечной атрофии сегодня?	<b>14:40-15:05</b>	<b>Костандян Н.К. (Армения)</b> Опыт применения специализированных продуктов Нутриген у пациентов с фенилкетонурией
<b>15:00-15:20</b>	<b>Куренков А.Л.</b> Всё что нужно знать практикующему врачу о клинических исследованиях препарата нусинерсен	<b>15:05-15:25</b>	<b>Бушуева Т.В.</b> Галактоземия: что мы о ней знаем сегодня?
<b>15:20-15:35</b>	<b>Агранович О.В.</b> Клинический случай: опыт применения препарата Спинраза в Ставропольском крае	<b>15:25-15:50</b>	<b>Кондратьева Е.И.</b> Диетотерапия пациентов с муковисцидозом. Роль лечебного питания
<b>15:35-15:50</b>	<b>Фадеева Е.В.</b> Клинический случай: опыт применения препарата Спинраза в Томской области	<b>15:50-16:10</b>	<b>Рославцева Е.А., Боровик Т.Э., Варичкина М.А.</b> Диетотерапия глюкозо-галактозной мальабсорбции
<b>15:50-16:10</b>	<b>Кузенкова Л.М.</b> Терапия спинальной мышечной атрофии – программа расширенного доступа к препарату Спинраза в России		
<b>16:10-16:20 Перерыв</b>			
<b>Зал 1</b> <b>Наследственные нарушения метаболизма с гипераммониемией у детей*</b>		<b>Зал 2</b> <b>Психолого-педагогические аспекты ведения детей с редкими болезнями</b>	

<p><i>Сателлитный симпозиум при поддержке компании Рекордати, баллы НМО не начисляются</i></p> <p><b>16:20-17:50</b></p> <p><b>Модераторы:</b> Кузенкова Л.М., Бушуева Т.В.</p>		<p><b>16:20-17:45</b></p> <p><b>Модераторы:</b> Лазуренко С.Б., Шариков С.В.</p>	
<p><b>16:20-16:50</b></p>	<p><b><i>Vicente Rubio</i></b> Роль цикла мочевины и связь с другими метаболическими путями при пропионовой ацидемии и метилмалоновой ацидемии</p>	<p><b>16:20-16:45</b></p>	<p><b><i>Urszula Borawska – Kowalczyk (Польша)</i></b> Психологическая поддержка детям с редкими заболеваниями и их семьям</p>
<p><b>16:50-17:05</b></p>	<p><b><i>Глоба О.В.</i></b> Гипераммониемия в практике педиатра – редкая болезнь?</p>	<p><b>16:45-17:10</b></p>	<p><b><i>Dirk Bethe (Германия)</i></b> Психосоциальные аспекты детей и подростков с редкими заболеваниями почек: проблемы и меры поддержки при диализе и после трансплантации почки</p>
<p><b>17:05-17:20</b></p>	<p><b><i>Кузенкова Л.М.</i></b> Неврологические проявления органических ацидурий</p>	<p><b>17:10-17:25</b></p>	<p><b><i>Лазуренко С.Б.</i></b> Психолого-педагогическое сопровождение детей с редкими болезнями</p>
<p><b>17:20-17:35</b></p>	<p><b><i>Удалова О.В.</i></b> Клинический пример пациента с метилмалоновой ацидурией</p>	<p><b>17:25-17:45</b></p>	<p><b><i>Шариков С.В.</i></b> Индивидуализация педагогической деятельности в работе с детьми, находящимися на длительном лечении в стационарах медицинских учреждений</p>
<p><b>17:35-17:50</b></p>	<p><b><i>Бушуева Т.В.</i></b> Диетотерапия: основные принципы низкобелковой диеты. Современные подходы к нутритивной поддержке пациентов с органическими ацидуриями</p>		
<p><b>17:50 – 18:00 Перерыв</b></p>			

<b>Зал 1</b>		<b>Зал 2</b>	
<b>Ежедневные загадки педиатрии*</b> <i>Сателлитный симпозиум при поддержке  компании Санофи, баллы НМО не  начисляются</i>		<b>Реабилитация при редких  (орфанных) болезнях у детей.</b>	
<b>18:00-19:30</b>		<b>18:00-19:20</b>	
<b>Модераторы:</b> Костик М.М., Подклетнова Т.В.		<b>Модераторы:</b> Конова О.М., Лупандина-Болотова Г.С.	
<b>18:00- 18:30</b>	<b><i>Костик М.М.</i></b> Полиартрит или орфанная патология: клинические примеры	<b>18:00- 18:20</b>	<b><i>Конова О.М., Лупандина-Болотова Г.С., Петельгузова Т.Г.</i></b> Опыт реабилитации детей с редкими болезнями в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России
<b>18:30- 19:00</b>	<b><i>Полякова Н.А.</i></b> Гепатоспленомегалия - что скрывается за этим синдромом	<b>18:20- 18:40</b>	<b><i>Голубова Т.Ф., Чекурная Л.Ф.</i></b> Современное состояние санаторно-курортного лечения детей с редкими болезнями
<b>19:00- 19:30</b>	<b><i>Подклетнова Т.В.</i></b> Мышечная слабость у ребёнка - как не упустить время?	<b>18:40- 19:00</b>	<b><i>Валиуллина С.А.</i></b> Методологические основы комплексной реабилитации детей с тяжелыми повреждениями и заболеваниями
		<b>19:00- 19:20</b>	<b><i>Хан М.А., Микитченко Н.А.</i></b> Современные аспекты медицинской реабилитации детей с муковисцидозом