

Предварительная программа  
 «ORPHA-DA. Редкие болезни: от истоков к перспективам»,  
 12-13 марта 2021, онлайн-формат

**12 марта, пятница**

<b>Открытие конференции</b>			
<p><b>Приветственное слово:</b> директор ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава Росси Фисенко А.П.                      директор ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова» Куцев С.И.                      Мясникова И.В. председатель правления Общероссийской общественной организации «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний.</p> <p style="text-align: center;"><b>Международные новости по редким болезням</b></p> <p style="text-align: center;"><b>9:20-9:30</b></p>			
<i>Зал 1</i>		<i>Зал 2</i>	
<b>Частое орфанное заболевание – муковисцидоз</b>		<b>Лизосомные болезни накопления</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>	<b><i>Симонова Ольга Игоревна</i></b> Последние данные по таргетной терапии муковисцидоза* <i>Доклад при поддержке компании Санофи, баллы НМО не начисляются</i>	<b>9:30- 10:00</b>	<b><i>Ari Zimran</i></b> Болезнь Гоше
<b>9:45- 10:00</b>	<b><i>Каширская Наталья Юрьевна</i></b> Муковисцидоз в условиях ковидной инфекции: мировая и российская статистика. Неожиданные особенности* <i>Доклад при поддержке компании Санофи, баллы НМО не начисляются</i>	<b>10:00- 10:30</b>	<b><i>Сурков Андрей Николаевич</i></b> Дефицит лизосомной кислой липазы: дифференциальный диагноз и клинические случаи
<b>10:00- 10:15</b>	<b><i>Симонова Ольга Игоревна</i></b> <b><i>Мухина Мария Алексеевна</i></b>	<b>10:30- 11:00</b>	<b><i>Подклетнова Татьяна Владимировна</i></b>

	Трудности диагностики муковисцидоза для педиатра: ошибки неонатального скрининга и потового теста, сложные коморбидные состояния (в клинических примерах)		Клинический случай успешного перевода пациента с мукополисахаридозом II типа на идурсульфазу бета* <i>Доклад при поддержке компании Нанолек, баллы НМО не начисляются</i>
<b>10:15-10:30</b>	<b><i>Герасимова Александра Михайловна</i></b> <b><i>Свиридова Татьяна Васильевна</i></b> Современные психолого-педагогические технологии в поддержку семьи ребенка с муковисцидозом		
<b>10:30-10:45</b>	<b><i>Ахмадулин Ф.Р.</i></b> Правовые аспекты назначения таргетной терапии на примере муковисцидоза		
<b>11:00 – 11:10 Перерыв</b>			
<b><i>Зал 1</i></b> <b>Встреча с иностранным профессором</b>  <b>11:10-12:40</b>  <b>Модератор:</b> Симонова О.И.		<b><i>Зал 2</i></b> <b>Поражение печени при редких болезнях у детей</b>  <b>11:10-12:40</b>  <b>Модераторы:</b> Потапов А.С., Сурков А.Н., Полякова С.И.	
<b>11:10-12:10</b>	<b><i>Eitan Kerem (Израиль)</i></b> The approach to rare diseases in children	<b>11:10-11:30</b>	<b><i>Сурков Андрей Николаевич</i></b> Ведение детей с гликогеновой болезнью (нозологические формы с поражением печени). Современные клинические рекомендации
<b>12:10-12:40</b>	Дискуссия	<b>11:30-11:50</b>	<b><i>Полякова Светлана Игоревна</i></b> Наследственная тирозинемия
		<b>11:50-12:10</b>	<b><i>Потапов Александр Сергеевич</i></b> Болезнь Вильсона у детей
		<b>12:10-12:25</b>	<b><i>Кулебина Елена Анатольевна</i></b> Диагностика и лечение дефицита 3-гидроксиацил-коа дегидрогеназы жирных кислот с длинной углеродной цепью у ребенка 8 месяцев

		<b>12:25-12:40</b>	<b>Кулебина Елена Анатольевна</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.	
<b>13:00-13:45</b>	<b>Isaiah Wexler</b> <b>(Израиль)</b> Supportive and palliative care for children with orphan diseases and complex medical conditions	<b>13:00-13:30</b>	<b>Кузенкова Людмила Михайловна</b> Маски болезни Фабри – как педиатру распознать это заболевание
<b>13:45-14:10</b>	<b>Полевиченко Елена Владимировна</b> Проблемы интеграции паллиативной и специализированной медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями	<b>13:30-14:00</b>	<b>Подклетнова Татьяна Владимировна</b> На что обращать внимание при диагностике синдрома Хантера на примере разбора клинических случаев
<b>14:10-14:30</b>	<b>Дискуссия</b>	<b>14:00-14:30</b>	<b>Мовсисян Гоар Борисовна</b> 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.	
<b>14:40-15:00</b>	<b>Симонова Ольга Игоревна</b>	<b>14:40-14:55</b>	<b>Амбарчян Эдуард Тигранович</b> Состояние оказания помощи детям с врожденным

	Недостаточность альфа-1-антитрипсина: современные аспекты науки и практики		буллезным эпидермолизом в РФ
15:00-15:20	<b>Пушков Александр Алексеевич, Савостьянов Кирилл Викторович</b> Генетические основы недостаточности альфа-1-антитрипсина	14:55-15:10	<b>Епишев Роман Владимирович</b> Перспективы лечения врожденного буллезного эпидермолиза
15:20-15:40	<b>Мельник Светлана Ивановна</b> Опыт заместительной терапии у детей с недостаточностью А1АТ	15:10-15:25	<b>Ковальская В.А.</b> Молекулярно-генетические причины эктодермальной дисплазии
15:40-16:00	<b>Карчевская Наталья Анатольевна</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	Дискуссия	15:40-15:55	<b>Материкин Александр Игоревич</b> Вопросы дифференциальной диагностики эритродермии в периоде новорожденности
		15:55-16:10	<b>Мурашкин Николай Николаевич</b> Современные представления об особенностях патогенеза врожденного ихтиоза. Перспективы таргетной терапии
<b>16:10-16:20 Перерыв</b>			
<b>Зал 1</b> Массовый и селективный скрининг редких наследственных болезней у детей <b>16:20-17:50</b>		<b>Зал 2</b> Сателлитный симпозиум компании Генериум Актуальные проблемы атипичного гемолитико-уремического синдрома у детей <b>16:20-17:50</b>	

<b>Модераторы:</b> Поляков А.В., Захарова Е.Ю., Савостьянов К.В.		<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 Хадиджа Маратовна</b> Эпидемиология, диагностика и дифференциальная диагностика аГУС
<b>16:50- 17:10</b>	<b>Поляков А.В.</b> Российский опыт массового и селективного скрининга на мышечные атрофии	<b>16:50- 17:20</b>	<b>Цыгин Алексей Николаевич</b> Патофизиологические и генетические аспекты аГУС
<b>17:10- 17:30</b>	<b>Захарова Е.Ю., Печатникова Н.Л.</b> Московский опыт расширенного скрининга новорожденных на аминоацидопатии, дефекты окисления жирных кислот и органические ацидурии	<b>17:20- 17:50</b>	<b>Музуров Александр Львович</b> Лечение аГУС
<b>17:30- 17:50</b>	<b>Савостьянов К.В.</b> Селективный скрининг российских пациентов на лизосомные болезни накопления		
<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>Нефропатический цистиноз</b>  <b>18:00-18:30</b>	
<b>18:00- 18:10</b>	<b>Басаргина Елена Николаевна</b> Орфанная кардиология	<b>18:00- 18:30</b>	<b>Цыгин Алексей Николаевич</b> Цистиноз

18:10-18:40	<b>Патерсон Наталия (Испания)</b> Фенокопии ГКМП: диагностика, клиника, лечение. Разбор клинических случаев	<b>Редкий пациент в практике педиатра и невролога</b>  <b>18:30-19:30</b> <b>Модераторы:</b> Пак Л.А., Кондакова О.Б.	
18:40-19:05	<b>Гандаева Лейла Ахатовна, Савостьянов Кирилл Викторович, Басаргина Елена Николаевна</b> Болезнь Данон у детей. Разбор клинических случаев	18:30-18:45	<b>Пак Лолита Алиевна</b> Дифференциальная диагностика наследственных болезней. Что скрывается под «маской» ДЦП
19:05-19:30	<b>Жарова Ольга Павловна, Басаргина Елена Николаевна, Гандаева Лейла Ахатовна</b> Инфантильная форма болезни Помпе. Разбор клинических случаев	18:45-19:00	<b>Кондакова Ольга Борисовна</b> Наследственные синдромы с врожденными пороками развития головного мозга
		19:00-19:15	<b>Бржезинская Л.Б</b> Аутоиммунный полигландулярный синдром, тип 1. Клинический случай
		19:15-19:30	<b>Лялина А.А.</b> Инфантильная паркинсонизм-дистония, тип 1. Клинический случай

**13 марта, суббота**

<b>Зал 1</b>		<b>Зал 2</b>	
<b>Инновации в лечении орфанных заболеваний*</b>		<b>Комплексный подход к ведению детей с несовершенным остеогенезом</b>	
<i>Сателлитный симпозиум при поддержке компании Новартис, баллы НМО не начисляются</i>		<b>9:30-11:00</b>	
<b>9:30-11:00</b>		<b>9:30-11:00</b>	
<b>Модераторы:</b> Пак Л.А., Кузенкова Л.М.		<b>Модераторы:</b> Жердев К.В., Лазуренко С.Б.	
9:30-9:55	<b>Пак Лолита Алиевна</b> Опыт ФГАУ «НМИЦ ЗД» МЗ РФ в лечении орфанных заболеваний	9:30-9:50	<b>Игнатович Ольга Николаевна</b> Диагностика и лечение несовершенного остеогенеза у детей

9:55-10:20	<b>Кузенкова Людмила Михайловна</b> Актуальность ранней диагностики спинальной мышечной атрофии	9:50-10:10	<b>Жердев Константин Владимирович, Солодовникова Е.Н., Челпаченко Олег Борисович, Никитенко Иван Евгеньевич</b> Оперативное лечение детей с несовершенным остеогенезом с применением телескопических систем
10:20-10:45	<b>Magdalena De Chrościńska-Krawczyk (Польша)</b> Основы генозаместительной терапии и ее эффективность	10:10-10:30	<b>Лунандина – Болотова Галина Сергеевна</b> Физическая реабилитация пациентов с несовершенным остеогенезом. Опыт отделения ЛФК ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России
10:45-11:00	Сессия вопросов и ответов	10:30-10:50	<b>Лазуренко Светлана Борисовна, Павлова Наталья Николаевна, Складнева Веселина Михайловна</b> Основы психолого-педагогического сопровождения семьи ребенка с несовершенным остеогенезом
		10:50-11:00	Дискуссия
<b>11:00-11:10 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>11:10-12:40</b>  <b>Модераторы:</b> Кузенкова Л.М., Пак Л.А., Куренкова А.Л.		<b>Зал 2</b> <b>Экстрапирамидные двигательные расстройства у детей и взрослых</b>  <b>11:10-12:40</b>  <b>Модератор:</b> Ключников С.А.	
11:10-11:30	<b>Пак Лолита Алиевна</b> Что мы знаем о СМА сегодня?	11:10-11:40	<b>Ключников Сергей Анатольевич</b> Хорея у детей и взрослых
11:30-11:50	<b>Куренков Алексей Львович</b> Всё что нужно знать практикующему врачу о клинических исследованиях препарата нусинерсен	11:40-12:10	<b>Селивёрстов Юрий Александрович</b> Дистонические синдромы детского возраста

11:50-12:05	<b>Агранович О.В.</b> Клинический случай: опыт применения препарата Спинраза в Ставропольском крае	12:10-12:40	<b>Штилюкова Юлия Александровна</b> Синдромы паркинсонизма с ранним началом
12:05-12:20	<b>Фадеева Е.В.</b> Клинический случай: опыт применения препарата Спинраза в Томской области		
12:20-12:40	<b>Кузенкова Людмила Михайловна</b> Терапия СМА – программа расширенного доступа к препарату Спинраза в России		
<b>12:40-13:00 Перерыв</b>			
<b>Зал 1</b> <b>Сателлитный симпозиум при поддержке компании Рош*</b> <i>Баллы НМО не начисляются</i> <b>13:00-14:30</b> <b>Модераторы:</b> Кузенкова Л.М., Нарышкин Н.А., Пак Л.А.		<b>Зал 2</b> <b>Актуальные вопросы диагностики, лечения и развития системы помощи пациентам с нейрофиброматозом</b> <b>13:00-14:20</b> <b>Модераторы:</b> Захарьян Е.А., Мареева М.Ю.	
13:00-13:20	<b>Нарышкин Н.А. (США)</b> Роль белка SMN в организме и системное действие ридиплама	13:00-13:20	<b>Захарьян Екатерина Анатольевна</b> Лечение ложного сустава у детей с нейрофиброматозом
13:20-13:40	<b>Лишиен Ш. (Великобритания) или Куренков Алексей Львович</b> МДП в ведении пациентов со СМА	13:20-13:40	<b>Чистопрудова Анна Игоревна</b> Возможности диагностики, обследования и лечения детей с нейрофиброматозом 1 типа в России
13:40-14:00	<b>Пак Лолита Алиевна</b> Ожидания от лечения пациентов со СМА	13:40-14:00	<b>Rianne Oostenbrink (Нидерланды)</b> Медицинское сопровождение пациентов с нейрофиброматозом мультидисциплинарной командой в разрезе опыта разных стран
14:00-14:20	<b>Кузенкова Людмила Михайловна</b> Рисдиплам: новые возможности пероральной патогенетической терапии СМА	14:00-14:20	<b>Мареева Юлия Михайловна</b> Опыт лечения детей с НФ в центре им. Д.Рогачева
14:20-14:30	Дискуссия		

<b>14:30-14:40 Перерыв</b>			
<b>Зал 1</b> <b>Болезнь Дюшенна: новые возможности лечения*</b> <i>Сателлитный симпозиум при поддержке компании РТС, баллы НМО не начисляются</i>  <b>14:40-16:10</b>  <b>Модераторы:</b> Куренков А.Л., Кузенкова Л.М.		<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>Куренков Алексей Львович</b> Миодистрофия Дюшенна – клинические проявления	<b>14:40-15:05</b>	<b>Костандян Н.К. (г. Ереван)</b> Опыт применения специализированных продуктов Нутриген у пациентов с фенилкетонурией
<b>15:00-15:20</b>	<b>Савостьянов Кирилл Викторович</b> Современные возможности молекулярно -генетической диагностики миодистрофии Дюшенна	<b>15:05-15:25</b>	<b>Бушуева Татьяна Владимировна</b> Галактоземия: что мы о ней знаем сегодня?
<b>15:20-15:40</b>	<b>Кузенкова Людмила Михайловна</b> Лечение миодистрофии Дюшенна. Новые возможности	<b>15:25-15:50</b>	<b>Кондратьева Е.И.</b> Диетотерапия пациентов с муковисцидозом. Роль лечебного питания
<b>15:40-16:00</b>	<b>Подклетнова Татьяна Владимировна</b> Применение патогенетической терапии миодистрофии Дюшенна в реальной клинической практике. Российский опыт	<b>15:50-16:10</b>	<b>Рославцева Елена Александровна, Боровик Татьяна Эдуардовна, Варичкина М.А.</b> Диетотерапия глюкозо-галактозной мальабсорбции
<b>16:00-16:10</b>	Дискуссия		
<b>16:10-16:20 Перерыв</b>			
<b>Зал 1</b> <b>Наследственные нарушения метаболизма с гипераммониемией у детей*</b> <i>Сателлитный симпозиум при поддержке компании Рекордати, баллы НМО не начисляются</i>  <b>16:20-17:50</b>		<b>Зал 2</b> <b>Психолого-педагогические аспекты ведения детей с редкими болезнями</b>  <b>16:20-17:45</b>	

<b>Модераторы:</b> Кузенкова Л.М., Бушуева Т.В.		<b>Модераторы:</b> Лазуренко С.Б., Шариков С.В.	
<b>16:20-16:50</b>	<b><i>François Feillet (Франция)</i></b>	<b>16:20-16:45</b>	<b><i>Урсула Боравска-Ковалчек (Польша)</i></b> Лечиться, чтобы жить, а не жить, чтобы лечиться
<b>16:50-17:05</b>	<b><i>Глоба Оксана Валерьевна</i></b> Гипераммониемия в практике педиатра – редкая болезнь?	<b>16:45-17:10</b>	<b><i>Дирк Безе (Германия)</i></b> Психосоциальные проблемы и потребности детей и подростков с редкими заболеваниями почек
<b>17:05-17:20</b>	<b><i>Кузенкова Людмила Михайловна</i></b> Неврологические проявления органических ацидурий	<b>17:10-17:25</b>	<b><i>Лазуренко Светлана Борисовна</i></b> Психолого-педагогическое сопровождение детей с редкими болезнями
<b>17:20-17:35</b>	<b><i>Бушуева Татьяна Владимировна</i></b> Диетотерапия: основные принципы низкобелковой диеты. Современные подходы к нутритивной поддержке пациентов с органическими ацидуриями	<b>17:25-17:45</b>	<b><i>Шариков С.В.</i></b> Индивидуализация педагогической деятельности в работе с детьми, находящимися на длительном лечении в стационарах медицинских учреждений
<b>17:50-18:00 Перерыв</b>			
<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 Михаил Михайлович</i></b> Полиартрит или орфанная патология: клинические примеры	<b>18:00-18:20</b>	<b><i>Конова Ольга Михайловна</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?	<b>18:20-18:40</b>	<b><i>Голубова Т.Ф., Чепурная Л.Ф.</i></b> Современное состояние санаторно-курортного лечения детей с редкими болезнями
<b>19:00-19:30</b>	<b><i>Подклетнова Татьяна Владимировна</i></b> Мышечная слабость у ребёнка - как не упустить время?	<b>18:40-19:00</b>	<b><i>Валиуллина Светлана Альбертовна</i></b> Методологические основы комплексной реабилитации детей с тяжелыми

			повреждениями и заболеваниями
		<b>19:00-19:20</b>	<i>Хан Майя Алексеевна, Микитченко Н.А.</i> Современные аспекты медицинской реабилитации детей с муковисцидозом
<b>19:30- 19:10</b> Закрытие конференции			