

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

12 марта, пятница

Открытие конференции			
<p>Приветственное слово: 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;">Международные новости по редким болезням</p> <p style="text-align: center;">9:20-9:30</p>			
<i>Зал 1</i>		<i>Зал 2</i>	
Частое орфанное заболевание – муковисцидоз		Лизосомные болезни накопления	
9:30 – 10:45		9:30 – 11:00	
Модераторы: Симонова О.И., Каширская Н.Ю.		Модераторы: Ari Zimran, Лукина Е.А.	
9:30- 9:45	<i>Симонова Ольга Игоревна</i> Последние данные по таргетной терапии муковисцидоза* <i>Доклад при поддержке компании Санофи, баллы НМО не начисляются</i>	9:30- 10:00	<i>Ari Zimran</i> Болезнь Гоше
9:45- 10:00	<i>Каширская Наталья Юрьевна</i> Муковисцидоз в условиях ковидной инфекции: мировая и российская статистика. Неожиданные особенности* <i>Доклад при поддержке компании Санофи, баллы НМО не начисляются</i>	10:00- 10:30	<i>Сурков Андрей Николаевич</i> Дефицит лизосомной кислой липазы: дифференциальный диагноз и клинические случаи
10:00- 10:15	<i>Симонова Ольга Игоревна</i> <i>Мухина Мария Алексеевна</i>	10:30- 11:00	<i>Подклетнова Татьяна Владимировна</i>

	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>
10:15-10:30	<i>Герасимова Александра Михайловна</i> <i>Свиридова Татьяна Васильевна</i> Современные психолого-педагогические технологии в поддержку семьи ребенка с муковисцидозом		
10:30-10:45	<i>Ахмадулин Ф.Р.</i> Правовые аспекты назначения таргетной терапии на примере муковисцидоза		
11:00 – 11:10 Перерыв			
<i>Зал 1</i> Встреча с иностранным профессором 11:10-12:40 Модератор: Симонова О.И.		<i>Зал 2</i> Поражение печени при редких болезнях у детей 11:10-12:40 Модераторы: Потапов А.С., Сурков А.Н., Полякова С.И.	
11:10-12:10	<i>Eitan Kerem (Израиль)</i> The approach to rare diseases in children	11:10-11:30	<i>Сурков Андрей Николаевич</i> Ведение детей с гликогеновой болезнью (нозологические формы с поражением печени). Современные клинические рекомендации
12:10-12:40	Дискуссия	11:30-11:50	<i>Полякова Светлана Игоревна</i> Наследственная тирозинемия
		11:50-12:10	<i>Потапов Александр Сергеевич</i> Болезнь Вильсона у детей
		12:10-12:25	<i>Кулебина Елена Анатольевна</i> Диагностика и лечение дефицита 3-гидроксиацил-коа дегидрогеназы жирных кислот с длинной углеродной цепью у ребенка 8 месяцев

		12:25-12:40	Кулебина Елена Анатольевна Наследственная непереносимость фруктозы у детей раннего возраста: клинические примеры
12:40-13:00 Перерыв			
Зал 1 Оказание паллиативной помощи детям с редкими болезнями в России и за рубежом 13:00-14:30 Модератор: Симонова О.И.		Зал 2 Редкие заболевания – что важно знать педиатру* <i>Сателлитный симпозиум при поддержке компании Такеда, баллы НМО не начисляются</i> 13:00-14:30 Модераторы: Кузенкова Л.М., Пак Л.А.	
13:00-13:45	Isaiah Wexler (Израиль) Supportive and palliative care for children with orphan diseases and complex medical conditions	13:00-13:30	Кузенкова Людмила Михайловна Маски болезни Фабри – как педиатру распознать это заболевание
13:45-14:10	Полевиченко Елена Владимировна Проблемы интеграции паллиативной и специализированной медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями	13:30-14:00	Подклетнова Татьяна Владимировна На что обращать внимание при диагностике синдрома Хантера на примере разбора клинических случаев
14:10-14:30	Дискуссия	14:00-14:30	Мовсисян Гоар Борисовна Болезнь Гоше. Как заподозрить на приеме у педиатра?
14:30-14:40 Перерыв			
Зал 1 Трудный пациент с недостаточностью альфа-1- антитрипсина 14:40-16:10 Модераторы: Симонова О.И., Пушков А.А.		Зал 2 Орфанные заболевания кожи в детском возрасте: реалии и перспективы 14:40-16:10 Модератор: Мурашкин Н.Н.	
14:40-15:00	Симонова Ольга Игоревна	14:40-14:55	Амбарчян Эдуард Тигранович Состояние оказания помощи детям с врожденным

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

Модераторы: Поляков А.В., Захарова Е.Ю., Савостьянов К.В.		Модератор: Цыгин А.Н.	
16:20- 16:50	Hoffman Georg (Германия) Европейский опыт массового скрининга новорожденных	16:20- 16:50	Эмирова Хадиджа Маратовна Эпидемиология, диагностика и дифференциальная диагностика аГУС
16:50- 17:10	Поляков А.В. Российский опыт массового и селективного скрининга на мышечные атрофии	16:50- 17:20	Цыгин Алексей Николаевич Патофизиологические и генетические аспекты аГУС
17:10- 17:30	Захарова Е.Ю., Печатникова Н.Л. Московский опыт расширенного скрининга новорожденных на аминоацидопатии, дефекты окисления жирных кислот и органические ацидурии	17:20- 17:50	Музуров Александр Львович Лечение аГУС
17:30- 17:50	Савостьянов К.В. Селективный скрининг российских пациентов на лизосомные болезни накопления		
17:50-18:00 Перерыв			
Зал 1 Орфанная кардиология 18:00-19:30 Модераторы: Басаргина Е.Н., Савостьянов К.В.		Зал 2 Нефропатический цистиноз 18:00-18:30	
18:00- 18:10	Басаргина Елена Николаевна Орфанная кардиология	18:00- 18:30	Цыгин Алексей Николаевич Цистиноз

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

13 марта, суббота

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

9:55-10:20	Кузенкова Людмила Михайловна Актуальность ранней диагностики спинальной мышечной атрофии	9:50-10:10	Жердев Константин Владимирович, Солодовникова Е.Н., Челпаченко Олег Борисович, Никитенко Иван Евгеньевич Оперативное лечение детей с несовершенным остеогенезом с применением телескопических систем
10:20-10:45	Magdalena De Chrościńska-Krawczyk (Польша) Основы генозаместительной терапии и ее эффективность	10:10-10:30	Лунандина – Болотова Галина Сергеевна 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	Лазуренко Светлана Борисовна, Павлова Наталья Николаевна, Складнева Веселина Михайловна Основы психолого-педагогического сопровождения семьи ребенка с несовершенным остеогенезом
		10:50-11:00	Дискуссия
11:00-11:10 Перерыв			
Зал 1 Спинальная мышечная атрофия: будущее уже сегодня: <i>Сателлитный симпозиум при поддержке компании Янссен, баллы НМО не начисляются</i> 11:10-12:40 Модераторы: Кузенкова Л.М., Пак Л.А., Куренкова А.Л.		Зал 2 Экстрапирамидные двигательные расстройства у детей и взрослых 11:10-12:40 Модератор: Ключников С.А.	
11:10-11:30	Пак Лолита Алиевна Что мы знаем о СМА сегодня?	11:10-11:40	Ключников Сергей Анатольевич Хорея у детей и взрослых
11:30-11:50	Куренков Алексей Львович Всё что нужно знать практикующему врачу о клинических исследованиях препарата нусинерсен	11:40-12:10	Селивёрстов Юрий Александрович Дистонические синдромы детского возраста

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

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

Модераторы: Кузенкова Л.М., Бушуева Т.В.		Модераторы: Лазуренко С.Б., Шариков С.В.	
16:20-16:50	<i>François Feillet (Франция)</i>	16:20-16:45	<i>Урсула Боравска-Ковалчек (Польша)</i> Лечиться, чтобы жить, а не жить, чтобы лечиться
16:50-17:05	<i>Глоба Оксана Валерьевна</i> Гипераммониемия в практике педиатра – редкая болезнь?	16:45-17:10	<i>Дирк Безе (Германия)</i> Психосоциальные проблемы и потребности детей и подростков с редкими заболеваниями почек
17:05-17:20	<i>Кузенкова Людмила Михайловна</i> Неврологические проявления органических ацидурий	17:10-17:25	<i>Лазуренко Светлана Борисовна</i> Психолого-педагогическое сопровождение детей с редкими болезнями
17:20-17:35	<i>Бушуева Татьяна Владимировна</i> Диетотерапия: основные принципы низкобелковой диеты. Современные подходы к нутритивной поддержке пациентов с органическими ацидуриями	17:25-17:45	<i>Шариков С.В.</i> Индивидуализация педагогической деятельности в работе с детьми, находящимися на длительном лечении в стационарах медицинских учреждений
17:50-18:00 Перерыв			
Зал 1		Зал 2	
Ежедневные загадки педиатрии* <i>Сателлитный симпозиум при поддержке компании Санофи, баллы НМО не начисляются</i>		Реабилитация при редких (орфанных) болезнях у детей.	
18:00-19:30		18:00-19:20	
Модераторы: Костик М.М., Подклетнова Т.В.		Модераторы: Конова О.М., Лупандина-Болотова Г.С.	
18:00-18:30	<i>Костик Михаил Михайлович</i> Полиартрит или орфанная патология: клинические примеры	18:00-18:20	<i>Конова Ольга Михайловна</i> Опыт реабилитации детей с редкими болезнями в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России
18:30-19:00	<i>Полякова Н.А.</i> Гепатоспленомегалия - что скрывается за этим?	18:20-18:40	<i>Голубова Т.Ф., Чепурная Л.Ф.</i> Современное состояние санаторно-курортного лечения детей с редкими болезнями
19:00-19:30	<i>Подклетнова Татьяна Владимировна</i> Мышечная слабость у ребёнка - как не упустить время?	18:40-19:00	<i>Валиуллина Светлана Альбертовна</i> Методологические основы комплексной реабилитации детей с тяжелыми

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