

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

Открытие конференции			
<p>Приветственное слово: 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;">9:00-9:30</p>			
<i>Зал 1</i>		<i>Зал 2</i>	
Частое орфанное заболевание – муковисцидоз		Трудности диагностики и терапии лизосомных болезней накопления у детей	
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	<p><i>Симонова О.И.</i> Последние данные по таргетной терапии муковисцидоза* <i>Доклад при поддержке компании Санofi, баллы НМО не начисляются</i></p>	9:30-10:00	<p><i>Ari Zimran</i> Болезнь Гоше, как модель редкого заболевания</p>
9:45-10:00	<p><i>Каширская Н.Ю.</i> Регистры пациентов с муковисцидозом:</p>	10:00-10:30	<p><i>Сурков А.Н.</i></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>Дефицит лизосомной кислой липазы: дифференциальный диагноз и клинические случаи</p>
<p>10:00-10:15</p>	<p><i>Высоколова О.В.</i> <i>Симонова О.И.</i></p> <p>Трудности диагностики муковисцидоза для педиатра: ошибки неонатального скрининга и потового теста, сложные коморбидные состояния (в клинических примерах)</p>	<p>10:30-11:00</p>	<p><i>Подклетнова Т.В.</i></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>10:15-10:30</p>	<p><i>Герасимова А.М.</i> <i>Свиридова Т.В.</i></p> <p>Современные психолого-педагогические технологии в поддержку семьи ребенка с муковисцидозом</p>		
<p>10:30-10:45</p>	<p><i>Ахмадулин Ф.Р.</i></p> <p>Правовые аспекты назначения таргетной терапии на примере муковисцидоза</p>		
11:00 – 11:10 Перерыв			
<p>Зал 1</p> <p>Встреча с иностранным профессором</p> <p>11:10-12:40</p> <p>Модератор: Симонова О.И.</p>		<p>Зал 2</p> <p>Поражение печени при редких болезнях у детей</p> <p>11:10-12:40</p> <p>Модераторы: Потапов А.С., Сурков А.Н., Полякова С.И.</p>	
<p>11:10-12:10</p>	<p><i>Eitan Keret (Израиль)</i></p> <p>Медико-социальные проблемы редких болезней у детей</p>	<p>11:10-11:30</p>	<p><i>Сурков А.Н.</i></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	Полякова С.И. Наследственная тирозинемия
		11:50-12:10	Потапов А.С. Болезнь Вильсона у детей
		12:10-12:25	Кулебина Е.А. Диагностика и лечение дефицита 3-гидроксиацил-коа дегидрогеназы жирных кислот с длинной углеродной цепью у ребенка 8 месяцев
		12:25-12:40	Усольцева О.В. 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) Поддерживающая и паллиативная помощь детям с редкими болезнями и комплексное медицинское сопровождение	13:00-13:30	Кузенкова Л.М. Маски болезни Фабри – как педиатру распознать это заболевание
13:45-14:10	Полевиченко Е.В. Проблемы интеграции паллиативной и специализированной медицинской помощи детям с редкими заболеваниями	13:30-14:00	Подклетнова Т.В. На что обращать внимание при диагностике синдрома Хантера на примере разбора клинических случаев

14:10-14:30	<i>Дискуссия</i>	14:00-14:30	Мовсисян Г. Б. 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 О.И. Недостаточность альфа-1-антитрипсина: современные аспекты науки и практики	14:40-14:55	Амбарцян Э.Т. Состояние оказания помощи детям с врожденным буллезным эпидермолизом в РФ
15:00-15:20	Пушков А. А., Савостьянов К.В. Генетические основы недостаточности альфа-1-антитрипсина	14:55-15:10	Епишев Р. В. Перспективы лечения врожденного буллезного эпидермолиза
15:20-15:40	Мельник С.И. Опыт заместительной терапии у детей с недостаточностью альфа-1-антитрипсина	15:10-15:25	Ковальская В. А. Молекулярно-генетические причины эктодермальной дисплазии
15:40-16:00	Карчевская Н. А. 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	<i>Дискуссия</i>	15:40-15:55	<i>Материкин А.И.</i> Вопросы дифференциальной диагностики эритродермии в периоде новорожденности
		15:55-16:10	<i>Мурашкин Н.Н.</i> Современные представления об особенностях патогенеза врожденного ихтиоза. Перспективы таргетной терапии
16:10-16:20 Перерыв			
Зал 1 Массовый и селективный скрининг детей на редкие генетические заболевания 16:20-17:50 Модераторы: Поляков А.В., Савостьянов К.В.		Зал 2 Актуальные проблемы атипичного гемолитико-уремического синдрома у детей* <i>Сателлитный симпозиум компании при поддержке компании Генериум, баллы НМО не начисляются</i> 16:20-17:50 Модератор: Цыгин А.Н.	
16:20-16:50	<i>Hoffman Georg (Германия)</i> Европейский опыт массового скрининга новорожденных	16:20-16:50	<i>Эмирова Х.М.</i> Эпидемиология, диагностика и дифференциальная диагностика атипичного гемолитико-уремического синдрома
16:50-17:10	<i>Поляков А.В.</i> Российский опыт массового и селективного скрининга на спинальную мышечную атрофию и миодистрофию Дюшенна/Беккера	16:50-17:20	<i>Цыгин А.Н.</i> Патофизиологические и генетические аспекты атипичного гемолитико-уремического синдрома
17:10-17:30	<i>Печатникова Н.Л.</i> Московский опыт расширенного скрининга новорожденных на	17:20-17:50	<i>Музуров А.Л.</i> Лечение атипичного гемолитико-уремического синдрома

	аминоацидопатии, дефекты окисления жирных кислот и органические ацидурии		
17:30- 17:50	<i>Савостьянов К.В.</i> Селективный скрининг российских пациентов на редкие болезни. Опыт ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава Росси		
17:50-18:00 Перерыв			
<i>Зал 1</i> Орфанная кардиология 18:00-19:30 Модераторы: Басаргина Е.Н., Савостьянов К.В.		<i>Зал 2</i> 18:00-19:30	
18:00- 18:10	<i>Басаргина Е.Н.</i> Орфанная кардиология	18:00- 18:30	<i>Цыгин А.Н.</i> Нефропатический цистиноз
18:10- 18:40	<i>Патерсон Наталия</i> <i>(Испания)</i> Фенокопии гипертрофической кардиомиопатии: диагностика, клиника, лечение. Разбор клинических случаев	Редкий пациент в практике педиатра и невролога Модераторы: Пак Л.А., Кондакова О.Б.	
18:40- 19:05	<i>Гандаева Л.А.,</i> <i>Савостьянов К. В.,</i> <i>Басаргина Е.Н.</i> Болезнь Данон у детей. Разбор клинических случаев	18:30- 18:45	<i>Пак Л.А.</i> Дифференциальная диагностика наследственных болезней. Что скрывается под «маской» ДЦП?
19:05- 19:30	<i>Жарова О.П., Басаргина</i> <i>Е.Н., Гандаева Л.А.</i> Инфантильная форма болезни Помпе. Разбор клинических случаев	18:45- 19:00	<i>Кондакова О.Б.</i> 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	
<p>Болезнь Дюшенна: новые возможности лечения*</p> <p><i>Сателлитный симпозиум при поддержке компании РТС, баллы НМО не начисляются</i></p> <p>9:30-11:00</p> <p>Модераторы: Куренков А.Л., Кузенкова Л.М.</p>		<p>Комплексный подход к ведению детей с несовершенным остеогенезом</p> <p>9:30-11:00</p> <p>Модераторы: Жердев К.В., Лазуренко С.Б.</p>	
9:30-9:50	Куренков А.Л. Миодистрофия Дюшенна – клинические проявления	9:30-9:50	Игнатович О.Н. Диагностика и лечение несовершенного остеогенеза у детей
9:50-10:10	Савостьянов К.В. Современные возможности молекулярно - генетической диагностики миодистрофии Дюшенна	9:50-10:10	Жердев К.В., Солодовникова Е.Н., Челпаченко О.Б., Никитенко И.Е. Оперативное лечение детей с несовершенным остеогенезом с применением телескопических систем
10:10-10:30	Кузенкова Л.М. Лечение миодистрофии Дюшенна. Новые возможности	10:10-10:30	Лупандина – Болотова Г.С. Физическая реабилитация пациентов с несовершенным остеогенезом. Опыт отделения ЛФК ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России
10:30-10:50	Подклетнова Т.В. Применение патогенетической терапии миодистрофии	10:30-10:50	Скляднева В.М., Лазуренко С.Б., Павлова Н.Н. Основы психолого-педагогического

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

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

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

<i>Сателлитный симпозиум при поддержке компании Рекордати, баллы НМО не начисляются</i>		16:20-17:45	
16:20-17:50		16:20-17:45	
Модераторы: Кузенкова Л.М., Бушуева Т.В.		Модераторы: Лазуренко С.Б., Шариков С.В.	
16:20-16:50	<i>Vicente Rubio</i> Роль цикла мочевины и связь с другими метаболическими путями при пропионовой ацидемии и метилмалоновой ацидемии	16:20-16:45	<i>Urszula Borawska – Kowalczyk (Польша)</i> Психологическая поддержка детям с редкими заболеваниями и их семьям
16:50-17:05	<i>Глоба О.В.</i> Гипераммониемия в практике педиатра – редкая болезнь?	16:45-17:10	<i>Dirk Bethe (Германия)</i> Психосоциальные аспекты детей и подростков с редкими заболеваниями почек: проблемы и меры поддержки при диализе и после трансплантации почки
17:05-17:20	<i>Кузенкова Л.М.</i> Неврологические проявления органических ацидурий	17:10-17:25	<i>Лазуренко С.Б.</i> Психолого-педагогическое сопровождение детей с редкими болезнями
17:20-17:35	<i>Удалова О.В.</i> Клинический пример пациента с метилмалоновой ацидурией	17:25-17:45	<i>Шариков С.В.</i> Индивидуализация педагогической деятельности в работе с детьми, находящимися на длительном лечении в стационарах медицинских учреждений
17:35-17:50	<i>Бушуева Т.В.</i> Диетотерапия: основные принципы низкобелковой диеты. Современные подходы к нутритивной поддержке пациентов с органическими ацидуриями		
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	<u>Костик М.М.</u> Полиартрит или орфанная патология: клинические примеры	18:00- 18:20	<u>Конова О.М., Лупандина- Болотова Г.С., Петельгузова Т.Г.</u> Опыт реабилитации детей с редкими болезнями в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России
18:30- 19:00	<u>Полякова Н.А.</u> Гепатоспленомегалия - что скрывается за этим синдромом	18:20- 18:40	<u>Голубова Т.Ф., Чепурная Л.Ф</u> Современное состояние санаторно-курортного лечения детей с редкими болезнями
19:00- 19:30	<u>Подклетнова Т.В.</u> Мышечная слабость у ребёнка - как не упустить время?	18:40- 19:00	<u>Валиуллина С.А.</u> Методологические основы комплексной реабилитации детей с тяжелыми повреждениями и заболеваниями
		19:00- 19:20	<u>Микитченко Н.А, Хан М.А.</u> Современные аспекты медицинской реабилитации детей с муковисцидозом