

## Программа

### II Всероссийской научно-практической конференции с международным участием «ОРФА-ДА. Редкие болезни: от истоков к перспективам»

**Целевая аудитория:** педиатрия, гастроэнтерология, генетика, дерматология, кардиология, диетология, неврология, пульмонология, нефрология, гематология, клиническая психология, физическая и реабилитационная медицина, общественное здоровье и здравоохранение.

**Дата:** 26–27 октября 2022 года.

**Место:** <https://med.studio/event/orpha-da-redkie-bolezni-ot-istokov-k-perspektivam-2>

#### 26 октября, день 1

<b>Открытие конференции</b>			
<b>9:00–9:30</b>			
<p><b>Приветственное слово:</b>                      Фисенко Андрей Петрович – директор ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России                      Куцев Сергей Иванович – директор ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова»                      Мясникова Ирина Владимировна – председатель правления Общероссийской общественной организации «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»</p>			
<p><b>Лекция:</b> Мировые тренды в области редких болезней</p>			
<p><i>Зал 1</i>  <b>Симпозиум</b>  <b>Редкие болезни в условиях пандемии Covid-19</b></p>		<p><i>Зал 2</i>  <b>Симпозиум</b>  <b>Как распознать редкого среди редких – альфа-маннозидоз</b></p>	
<p><b>9:30–11:00</b>  <b>Модератор:</b> <i>Симонова О.И.</i></p>		<p><b>9:30–11:00</b>  <b>Модератор:</b> <i>Кузенкова Л.М.</i></p>	
<p><b>9:30–9:50</b></p>	<p><b><i>Каширская Н.Ю.</i></b></p> <p>Дети с муковисцидозом в период пандемии коронавирусной инфекции: международные данные</p>	<p><b>9:30–9:55</b></p>	<p><b><i>Кузенкова Л.М.</i></b></p> <p>Редкое заболевание альфа-маннозидоз: клиника, диагностика, лечение</p>
<p><b>9:50–10:05</b></p>	<p><b><i>Чернявская А.С., Мунблит Д.Б., Симонова О.И.</i></b></p> <p>Последствия новой коронавирусной инфекции (постковидный синдром) у детей с муковисцидозом и другими коморбидными состояниями: собственный опыт</p>	<p><b>9:55–10:15</b></p>	<p><b><i>Подклетнова Т.В.</i></b></p> <p>Альфа-маннозидоз. Разбор клинического случая</p>
<p><b>10:05–10:15</b></p>	<p><b><i>Симонова О.И.</i></b></p> <p>Российские новости по таргетной терапии муковисцидоза: благотворительный фонд «Круг</p>	<p><i>Зал 2</i>  <b>Симпозиум</b>  <b>Редкие заболевания в реальной клинической</b></p>	

	добра» и др.	<b>практике</b> <i>Симпозиум при поддержке компании «Скопинфарм», баллы НМО не начисляются.</i>	
		<b>Модератор:</b> Кузенкова Л.М.	
<b>10:15–10:30</b>	<b>Быстрова С.Г., Кустова О.В., Ахмедова Э.Э.</b>  Опыт динамического наблюдения детей с муковисцидозом на таргетной терапии по данным инструментального обследования	<b>10:15–10:30</b>	<b>Подклетнова Т.В.</b>  Боли в ладонях и стопах у подростков – частый симптом болезни Фабри
<b>10:30–11:00</b>	<b>Игнатова А.С., Черневич В.П., Симонов М.В.</b>  Сложная диагностика орфанных респираторных заболеваний у детей: на клинических примерах	<b>10:30–10:45</b>	<b>Кузенкова Л.М.</b>  Портрет пациента с синдромом Хантера на приеме у педиатра, на что обратить внимание?
		<b>10:45–11:00</b>	<b>Мовсисян Г.Б.</b>  Неспецифические симптомы болезни Гоше у детей
<b>11:00–11:10 Перерыв</b>			
<b>Зал 1</b> Симпозиум  <b>Нейрофиброматоз 1 типа: вызовы и новые возможности в диагностике и лечении пациентов</b>  <b>11:10–12:40</b>  <b>Модераторы:</b> Дорофеева М.Ю.		<b>Зал 2</b> Симпозиум  <b>Нутритивные технологии в комплексной терапии наследственных и неврологических заболеваний у детей</b>  <b>11:10–12:40</b>  <b>Модераторы:</b> Боровик Т.Э., Бушуева Т.В., Скворцова В.А.	
<b>11:10–11:30</b>	<b>Дорофеева М.Ю.</b>  Неврологоическое обследование детей с нейрофиброматозом	<b>11:10–11:30</b>	<b>Бушуева Т.В., Соколова А.В.</b>  Основные принципы диетотерапии при наследственных метаболических заболеваниях
<b>11:30–11:50</b>	<b>Божко О.В.</b>  Критерии трансформации плексиформной нейрофибромы в злокачественную опухоль оболочки периферических нервов	<b>11:30–11:50</b>	<b>Боровик Т.Э., Бушуева Т.В., Хамидова М.М.</b>  Подходы к обеспечению специализированными продуктами детей с наследственными и тяжелыми неврологическими заболеваниями в Российской Федерации и за рубежом

11:50–12:10	<b>Челпаченко О.Б.</b> Возможности лечения костных патологий позвоночника у детей с нейрофиброматозом 1 типа в России	11:50–12:10	<b>Лукоянова О.Л., Бушуева Т.В., Скворцова В.А., Самсонова А.Н.</b> Технологии сохранения грудного вскармливания детей с наследственной и неврологической патологией
12:10–12:40	<b>Сатанин Л.А.</b> Тема уточняется	12:10–12:30	<b>Звонкова Н.Г., Федорушкина Н.А., Соколов И.</b> Как оценить нутритивный статус ребенка с неврологическими и наследственными заболеваниями
		12:30–12:40	<b>Дискуссия</b>
<b>12:40–13:00 Перерыв</b>			
<b>Зал 1</b> <b>Симпозиум</b> <b>Будущее наших подростков со спинальной мышечной атрофией</b> <i>Симпозиум при поддержке компании «Янсен», баллы НМО не начисляются.</i> <b>13:00–14:30</b> <b>Модераторы: Кузенкова Л.М., Бочкова Е.Н.</b>		<b>Зал 2</b> <b>Симпозиум</b> <b>Генетически детерминированные орфанные заболевания легких</b> <b>13:00–14:30</b> <b>Модераторы: Давыдова И.В., Овсянников Д.Ю.</b>	
13:00–13:20	<b>Гукосьян Д.И.</b> Что важно нашим подросткам со СМА?	13:00–13:25	<b>Овсянников Д.Ю., Жесткова М.А.</b> Генетически детерминированные интерстициальные заболевания легких у детей
13:20–13:45	<b>Кузенкова Л.М.</b> Какие результаты мы можем ожидать при продолжении терапии?	13:25–13:50	<b>Бойцова Е.В.</b> Нарушения роста и развития легких
13:45–14:00	<b>Какаулина В.С.</b> Клинический случай СМА – дети	13:50–14:05	<b>Давыдова И.В., Бондарь В.А., Савостьянов К.В., Пушков А.А.</b> Геномика и протеомика бронхолегочной дисплазии
14:00–14:15	<b>Тельникова А.В.</b> Клинический случай СМА – взрослые	14:05–14:20	<b>Котлукова Н.П., Тележникова Н.Д., Жесткова М.А.</b> Заболевание легких, ассоциированное с

			мутациями гена филамина А FLNA
<b>14:15–14:30</b>	<b><i>Воробьева Е.С.</i></b> Реабилитация подростков со СМА: как добиться максимального эффекта от лечения?	<b>14:20–14:30</b>	<b><i>Дискуссия</i></b>
<b>14:30–14:40 Перерыв</b>			
	<b><i>Зал 1</i></b> <b>Симпозиум</b>  <b>Новые возможности в лечении СМА*</b>  <i>Симпозиум при поддержке компании АО «РОШ-Москва», баллы НМО не начисляются.</i>  <b>14:40–16:10</b>  <b>Модератор: Кузенкова Л.М.</b>		<b><i>Зал 2</i></b> <b>Симпозиум</b>  <b>Орфанные болезни в дерматологии</b>  <b>14:40–16:10</b>  <b>Модератор: Мурашкин Н.Н.</b>
<b>14:40–15:00</b>	<b><i>Нарышкин Н. (Naryshkin Nikolay)</i></b> СМА: только ли поражение моторных нейронов спинного мозга?	<b>14:40–14:55</b>	<b><i>Аветисян К.О.</i></b> Клинико-генетические фенотипы врожденного ихтиоза
<b>15:00–15:45</b>	<b><i>Кузенкова Л.М.</i></b> Эффективность и безопасность пероральной терапии СМА	<b>14:55–15:10</b>	<b><i>Иванов Р.А.</i></b> Заболевания, сопровождающиеся врожденной нечувствительностью к боли
<b>15:45–15:55</b>	<b><i>Увакина Е.В.</i></b> Ожидания от лечения пациентов со СМА	<b>15:10–15:25</b>	<b><i>Савелова А.А.</i></b> Вопросы патогенетической общности склеродермии и витилиго: особенности ведения пациентов детского возраста
<b>15:55–16:05</b>	<b><i>Попович С.Г.</i></b> Опыт применения пероральной терапии СМА в реальной клинической практике	<b>15:25–15:40</b>	<b><i>Опратин Л.А., Гусева И.М.</i></b> Дерматологические аспекты целиакии у детей
<b>16:05–16:10</b>	<b><i>Дискуссия</i></b>	<b>15:40–15:55</b>	<b><i>Епишев Р.В.</i></b> Генная терапия при врожденном буллезном эпидермолизе
		<b>15:55–16:10</b>	<b><i>Пронина И.Ю.</i></b> Фосфорно-кальциевый обмен при врожденном буллезном эпидермолизе у детей
<b>16:10–16:20 Перерыв</b>			

<b>Зал 1 Симпозиум</b>		<b>Зал 2 Симпозиум</b>	
<b>Социальные и психолого-педагогические аспекты помощи семье ребенка с редкими болезнями</b>		<b>Избранные вопросы реабилитации детей с редкими заболеваниями</b>	
<b>16:20–17:50</b>		<b>16:20–17:50</b>	
<b>Модератор: Лазуренко С.Б., Волгина С.Я.</b>		<b>Модератор: Конова О.М., Лупандина-Болотова Г.С.</b>	
<b>16:20–16:35</b>	<b>Волгина С.Я.</b> Комплексный подход в оказании медицинской помощи семье ребенка с редким заболеванием: правовые, социальные и психологические аспекты	<b>16:20–16:40</b>	<b>Лупандина-Болотова Г.С., Цезарик В.А.</b> Несовершенный остеогенез – трудности в физической реабилитации и пути преодоления
<b>16:35–16:50</b>	<b>Инюшкина И.В.</b> Организация комплексной социальной поддержки детям со Spina Bifida. Опыт и программы БФ «Спина Бифида», курирующего более 1000 детей со SB	<b>16:40–17:00</b>	<b>Лупандина-Болотова Г.С., Гребенщикова М.А.</b> Концепция моторного онтогенеза в физической реабилитации детей с орфанными заболеваниями
<b>16:50–17:05</b>	<b>Зайцева Е.В.</b> Правовые и организационные аспекты взаимодействия организаций пациентов с редкими болезнями с органами власти и другими партнерами в сфере здравоохранения	<b>17:00–17:20</b>	<b>Сахарова Е.С., Петельгузова Т.Г., Конова О.М.</b> Применение физических факторов реабилитации детей с редкой нервно-мышечной патологией
<b>17:05–17:20</b>	<b>Сиричароен Н. (Siricharoen Nattanun)</b> Концептуальные основы конструирования специальной образовательной программы для детей с редкими болезнями в Таиланде	<b>17:20–17:40</b>	<b>Бражникова И.П., Конова О.М., Исаенкова С.В.</b> Методы физиотерапии в комплексной реабилитации детей с буллезным эпидермолизом
<b>17:20–17:35</b>	<b>Свиридова Т.В.</b> Задачи психолого-педагогической помощи детям с редкими болезнями в процессе комплексного восстановительного лечения в стационаре (на примере гликогеновой болезни)	<b>17:40–17:50</b>	<b>Дискуссия</b>
<b>17:35–17:50</b>	<b>Митина С.А.</b> Жизнь с ребенком с МПС		

## 27 октября, день 2

<p><b>Зал 1</b> <b>Симпозиум</b> <b>Современные возможности патогенетической терапии синдрома Хантера</b></p> <p><i>Симпозиум при поддержке компании «Нанолек», баллы НМО не начисляются.</i></p> <p><b>09:15–10:00</b></p> <p><b>Модератор: Савостьянов К.В.</b></p>		<p><b>Зал 2</b> <b>Симпозиум</b> <b>Кардиомиопатия – новый взгляд на проблему</b></p> <p><b>09:30–11:00</b></p> <p><b>Модератор: Басаргина Е.Н.</b></p>	
<p><b>09:15–09:35</b></p>	<p><b>Савостьянов К.В.</b></p> <p>Молекулярный профиль синдрома Хантера у российских пациентов</p>	<p><b>09:30–10:15</b></p>	<p><b>Соницева-Патерсон Н. (Sonicheva-Paterson Natalia)</b></p> <p>Современные подходы к лечению КМП на основании результатов генетического исследования</p>
<p><b>09:35–09:50</b></p>	<p><b>Подклетнова Т.В.</b></p> <p>Клинический случай перевода пациента с синдромом Хантера на терапию идурсульфазой-бета</p>	<p><b>10:15–10:40</b></p>	<p><b>Басаргина Е.Н.</b></p> <p>Кардиомиопатия – новый взгляд</p>
<p><b>09:50–10:15</b></p>	<p><b>Кузенкова Л.М.</b></p> <p>Интравентрикулярное введение ФЗТ. Опыт зарубежных коллег</p>	<p><b>10:40–11:00</b></p>	<p><b>Пушков А.А.</b></p> <p>Использование технологии массового параллельного секвенирования для выявления распаданий у детей с кардиомиопатиями</p>
<p><b>Зал 1</b> <b>Лекция профессора</b> <b>10:15–11:00</b></p> <p style="background-color: #e6f2e6;"><b>Цыгин А.Н.</b></p> <p>Орфанные заболевания почек</p>			
<p><b>11:00–11:10 Перерыв</b></p>			
<p><b>Зал 1</b> <b>Симпозиум</b> <b>Нарушения нейротрансмиссии и атаксии наследственного генеза с дебютом в детском возрасте</b></p> <p><b>11:10–12:40</b></p> <p><b>Модератор: Шпилюкова Ю.А.</b></p>		<p><b>Зал 2</b> <b>Симпозиум</b> <b>Фундаментальные основы развития и инновационные технологии терапии орфанных болезней</b></p> <p><b>11:10–12:40</b></p> <p><b>Модераторы: Закиян С.М., Сурин А.М.</b></p>	
<p><b>11:10–11:40</b></p>	<p><b>Шпилюкова Ю.А.</b></p> <p>Дифференциальный диагноз синдрома паркинсонизма с ранним началом</p>	<p><b>11:10–11:35</b></p>	<p><b>Гольдштейн Д.В.</b></p> <p>Кишечные органопиды для диагностики и подбора таргетной терапии при муковисцидозе</p>

11:40–12:10	<b>Нужный Е.П.</b> Наследственные атаксии с ранним началом	11:35–11:55	<b>Закиян С.М.</b> Создание клеточных моделей заболеваний человека на основе линий пациент-специфичных индуцированных плюрипотентных стволовых клеток
12:10–12:40	<b>Клюшников С.А.</b> Болезнь Тея–Сакса: аутосомно-рецессивная атаксия нейрометаболического генеза	11:55–12:10	<b>Дейкин А.В.</b> Генная терапия дисферлинопатий. От мышей к человеку
		12:10–12:30	<b>Сурин А.М.</b> Клеточные и животные модели патологических состояний головного мозга
		12:30–12:40	<b>Дискуссия</b>
<b>12:40–13:00 Перерыв</b>			
<b>Зал 1 Симпозиум</b>		<b>Зал 2 Симпозиум</b>	
<b>Орфанные болезни в детской гастроэнтерологии</b>		<b>Значимость генетической верификации диагноза для таргетной терапии редких болезней</b>	
<b>13:00–14:30</b>		<b>13:00–14:30</b>	
<b>Модераторы: Потапов А.С., Мовсисян Г.Б.</b>		<b>Модераторы: Поляков А.В., Савостьянов К.В.</b>	
13:00–13:20	<b>Усольцева О.В.</b> Первичный склерозирующий холангит при язвенном колите у детей	13:00–13:20	<b>Ковальская В.А.</b> Необходимость выявления комплексных аллелей для выбора таргетной терапии муковисцидоза
13:20–13:40	<b>Потапов А.С.</b> Клинические рекомендации «Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)» – что нового	13:20–13:40	<b>Гундорова П. (Gundorova Polina)</b> Персонализированный подход к терапии фенилкетонурии
13:40–13:55	<b>Мовсисян Г.Б.</b> Синдром Швахмана у детей – клинические примеры	13:40–14:00	<b>Милованова А.М.</b> Выбор стратегии терапии нефротического синдрома на основе результатов молекулярно-генетической диагностики
13:55–14:10	<b>Усольцева О.В.</b> Цирроз печени у ребенка в структуре	14:00–14:20	<b>Сновская М.А., Пушков А.А.</b> Биохимическая и молекулярная диагностика дефицита лизосомной

	спиноцеребеллярной атаксии, аутомно-рецессивной формы, тип 21 – клинический пример		кислой липазы
14:10–14:25	<b>Винокурова А.В.</b> Опыт терапии болезни Крона с ранним началом	14:20–14:30	<b>Дискуссия</b>
14:25–14:30	<b>Дискуссия</b>		
<b>14:30–15:00 Перерыв</b>			
<b>Зал 2 Симпозиум</b>  <b>Российский опыт селективного скрининга редких болезней</b>  <b>15:00–16:30</b>  <b>Модераторы: Поляков А.В., Захарова Е.Ю., Савостьянов К.В.</b>		<b>Зал 2 Симпозиум</b>  <b>Редкие генетические болезни крови</b>  <b>15:00–16:30</b>  <b>Модератор: Лукина Е.А.</b>	
15:00–15:20	<b>Савостьянов К.В.</b> Селективный скрининг болезней Фабри и Помпе методом высокопроизводительного секвенирования	15:00–15:30	<b>Зимран А. (Zimran Ari)</b> Болезнь Гоше: современное состояние диагностики и лечения в мире
15:20–15:40	<b>Захарова Е.Ю.</b> Диагностика митохондриальных болезней	15:30–15:45	<b>Мовсисян Г.Б.</b> Болезнь Гоше у детей в России
15:40–16:00	<b>Чаусова П.А.</b> Селективный скрининг врожденных мышечных дистрофий	15:45–16:05	<b>Сметанина Н.С.</b> Талассемия в РФ: диагностика и лечение у детей
16:00–16:20	<b>Поляков А.В.</b> Селективный скрининг ахондроплазии	16:05–16:25	<b>Черняк Е.А.</b> Врожденная гемолитическая анемия, обусловленная дефицитом пируваткиназы эритроцитов: возможности диагностики и перспективы лечения
16:20–16:30	<b>Дискуссия</b>	16:25–16:30	<b>Дискуссия</b>
16:30–16:40	Заккрытие конференции		