ПРОГРАММА
IV Всероссийская научно-практическая конференция с международным участием «ORPHA-DA. Редкие болезни: от истоков к перспективам»
Дата: 14–15 ноября 2024г.
Место проведения: ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, г. Москва, Ломоносовский пр-т д 2, стр. 1

Регистрация: https://zdravdeti.org/2024-orpha-da/

14 ноября, 1 день

			Зал 3 Консультативно-диагностический центр, «Зеленый зал» 2 этаж
10:00	11:30	90 мин	**Торжественное открытие конференции (Зеленый зал)** **Приветственное слово:** **Андрей Петрович Фисенко –** доктор медицинских наук, профессор, Заслуженный врач Российской Федерации, директор ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (Москва) Приветствия от Совета Федерации Федерального Собрания Российской Федерации, Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации, Министерства здравоохранения Российской Федерации, фонда «Круг добра», Общественной палаты Российской Федерации, Всероссийского союза общественных объединений пациентов, иностранных гостей (30 мин) **Пленарное заседание** **Сергей Иванович Куцев –** доктор медицинских наук, академик РАН, директор ФГБНУ «МГНЦ», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, председатель профильной комиссии по медицинской генетике Минздрава России, председатель Этического Комитета Минздрава России, президент Ассоциации медицинских генетиков России (Москва) *Геномные и постгеномные технологии в диагностике наследственных болезней (20 мин)* **Николай Николаевич Мурашкин –** доктор медицинских наук, профессор, врач-дерматовенеролог, руководитель НИИ детской дерматологии, главный научный сотрудник, заведующий отделением дерматологии и аллергологии ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (Москва) *Генетические заболевания кожи у детей: что мы знаем и умеем сегодня? (20 мин)* **Ирина Владимировна Мясникова –** сопредседатель Всероссийского союза общественных объединений пациентов, председатель правления Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний (Москва) *Важные аспекты взаимодействия организации пациентов с органами власти и медицинскими учреждениями для помощи пациентам с редкими заболеваниями (20 мин)*
11:30	12:00	30 мин	Перерыв

			Зал 1 (Исторический зал) Исторический корпус, Конференц-зал, 4 этаж	Зал 2 (Зал сим.центра) Методический аккредитационно-симуляционный центр, 1 этаж	Зал 3 (Зеленый зал) Консультативно-диагностический центр, «Зеленый зал» 2 этаж	Зал 4 (онлайн трансляция)
12:00	13:30	90 мин	**Расширенный неонатальный скрининг. От диагностики к клинической практике** *Симпозиум при поддержке ООО «ГЕНЕРИУМ», баллы НМО не начисляются* **Модераторы: Воронин С.В., Савостьянов К.В. (Москва)** **Воронин С.В. (Москва)** Итоги программы расширенного неонатального скрининга в Российской Федерации (15 мин) **Сикора Н.В., Козлова Е.А. (Хабаровск)** Клиническое наблюдение ребенка с глутаровой ацидурией, тип 2, выявленного в рамках расширенного неонатального скрининга (15 мин) **Кузьмичева И.А. (Калуга)** Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот. Сложности и пути решения (15 мин) **Лукина Н.В. (Смоленск)** Редкий случай гиперфенилаланинемии, выявленный в рамках расширенного неонатального скрининга (15 мин) **Ставцева С.Н. (Орел)** Клиническое наблюдение ребенка с цитруллинемией, обусловленной патогенными вариантами в гене ASS1 (15 мин)	**Новая эпоха муковисцидоза: от диагностики до терапии** *Симпозиум при поддержке АО «Санофи Россия», баллы НМО не начисляются* **Модераторы: Симонова О.И., Каширская Н.Ю. (Москва)** **Каширская Н.Ю. (Москва)** Современные достижения в области муковисцидоза (30 мин) **Ильенкова Н.А. (Красноярск)** Изменения в клинических рекомендациях по муковисцидозу 2020-2024 гг. (30 мин) **Симонова О.И. (Москва)** Таргетная терапия муковисцидоза на практике (30 мин)	**Орфанные болезни в дерматологии** **Модераторы: Мурашкин Н.Н., Епишев Р.В. (Москва)** **Епишев Р.В. (Москва)** Клинико-эпидемиологические характеристики врожденного буллезного эпидермолиза среди детского населения Российской Федерации (15 мин) **Мурашкин Н.Н. (Москва)** Возможности генной терапии для пациентов с буллезным эпидермолизом (15 мин) **Тупыленко А.В. (Москва)** Методы эндоскопического лечения стенозов пищевода при буллезном эпидермолизе у детей (15 мин) **Галимова А.А. (Москва)** Интеграция знаний: пищевая аллергия у детей с врожденным буллезным эпидермолизом (15 мин) **Опрятин Л.А. (Москва)** Наследственные ладонно-подошвенные кератодермии в детском возрасте (15 мин) **Аветисян К.О. (Москва)** Проявления аллергии у детей с синдромом SAM, пути диагностики и успехи иммунобиологической терапии в разборе клинического случая (10 мин) Дискуссия (5 мин)	**Немедикаментозные методы в лечении и реабилитации детей с редкими болезнями** **Модератор: Конова О.М. (Москва)** **Конова О.М. (Москва)** Подходы и особенности реабилитации детей с орфанными заболеваниями (20 мин) **Лупандина-Болотова Г.С., Цезарик В.А., Гребенщикова М.А. (Москва)** Физическая реабилитация детей со СМА: главный принцип (15 мин) **Добряхина И.П., Конова О.М., Потапов А.С. (Москва)** Физические факторы при редких болезнях желудочно-кишечного тракта у детей (15 мин) **Соколова В.В., Конова О.М. (Москва)** Редкие кожные заболевания в практике физиотерапевта. Опыт ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (15 мин) **Гребенщикова М.А., Лупандина-Болотова Г.С., Цезарик В.А. (Москва)** Несовершенный остеогенез – основные подходы к реабилитации (15 мин) Дискуссия (10 мин)

			Жанин И.С. (Москва) Аналитические характеристики различных наборов для диагностики СМА и ПИД на примере скрининга 300 000 новорожденных из ЦФО и ДФО (10 мин) Дискуссия (5 мин)			
13:30	13:40	10 мин	Перерыв			

13:40	15:10	90 мин	**Использование фундаментальных и прикладных возможностей селективного скрининга для диагностики и терапии орфанной патологии** **Модераторы: Поляков А.В., Савостьянов К.В. (Москва)** **Поляков А.В. (Москва)** Сравнение выявляемости различных нозологий в рамках российских программ селективного скрининга (20 мин) **Захарова Е.Ю. (Москва)** Использование технологии тандемной масс-спектрометрии в различных программах селективного скрининга (20 мин) **Савостьянов К.В., Пушков А.А. (Москва)** Использование технологии высокопроизводительного секвенирования в различных программах селективного скрининга (20 мин) **Пушков А.А., Жанин И.С. (Москва)** Скрининг миодистрофии Дюшенна. От ошибок диагностики к ошибкам терапии (15 мин) **Чудакова Д.А. (Москва)** Генетические и эпигенетические факторы в прогнозировании развития и лечении спинальной мышечной атрофии у детей (10 мин) Дискуссия (5 мин)	**Современное состояние проблемы муковисцидоза у детей** *Симпозиум при поддержке АО «Санофи Россия», баллы НМО не начисляются* **Модератор: Симонова О.И., Каширская Н.Ю. (Москва)** **Вахлова И.В. (Екатеринбург)** Региональный Центр муковисцидоза в работе (25 мин) **Орлов А.В. (Санкт-Петербург)** Успехи и трудности таргетной терапии на собственном опыте (25 мин) **Карпова О.А. (Казань)** Клинический разбор нежелательных явлений у пациентов с муковисцидозом (20 мин) **Стежкина Е.В. (Рязань)** Врачебная тактика ведения пациентов, коморбидных с муковисцидозом (20 мин)	**Содружество науки и отечественных производителей специализированного лечебного питания на страже здоровья детей с редкими заболеваниями»** *Симпозиум при поддержке АО «Инфаприм», баллы НМО не начисляются* **Модераторы: Боровик Т.Э., Бушуева Т.В., Скворцова В.А. (Москва)** **Боровик Т.Э., Бушуева Т.В. (Москва)** Роль отечественного производителя в обеспечении специализированными продуктами российских пациентов с редкими заболеваниями (30 мин) **Бушуева Т.В., Соколова А.В., Лукоянова О.Л. (Москва)** Диетотерапия при орфанных заболеваниях. Что важно знать (15 мин) **Звонкова Н.Г., Гусева И.М. (Москва)** Белок-теряющая энтеропатия у детей: современные аспекты диетотерапии (15 мин) **Соколов И., Лябина Н.В., Симонова О.И., Боровик Т.Э. (Москва)** Коррекция нарушений углеводного обмена у пациентов с муковисцидозом (15 мин) **Скворцова В.А., Зенкова К.И., Потапов А.С. (Москва)** Актуальные вопросы диетотерапии при болезни Крона у детей (15 мин)	**Орфанные болезни. Медико-генетическое консультирование** **Модераторы: Кондакова О.Б., Пушков А.А. (Москва)** **Кондакова О.Б. (Москва)** Редкие моногенные болезни, сопровождающиеся врожденными пороками развития головного мозга (20 мин) **Демьянов Д.С. (Москва)** Интерпретация результатов высокопроизводительного секвенирования. Диалог клинического и лабораторного генетика (10 мин) **Лялина А.А. (Москва)** Дифференциальный диагноз синдрома паркинсонизма у детей: клинические и молекулярно-генетические аспекты (15 мин) **Давыдова Ю.И. (Москва)** Редкое наследственное заболевание «Дисплазия покрышки моста головного мозга» (OMIM614688). Представление клинического случая (15 мин) **Гудкова А.П., Кузенкова Л.М., Кондакова О.Б., Абдуллаева Л.М. (Москва)** Синдром дефицита церебрального креатина, тип 1: опыт диагностики и лечения (10 мин) **Демьянов С.В., Басаргина М.А, Лялина А.А., Скорбич О.О. (Москва)** Синдром Ритчера-Шинцеля, тип 3: наблюдение семейного клинического случая (10 мин) Дискуссия (10 мин)

15:10	15:20	10 мин	Перерыв			
15:20	16:50	90 мин	**Орфанные заболевания в гематологии** *Симпозиум при поддержке ООО «ГЕНЕРИУМ», баллы НМО не начисляются* **Модераторы: Лукина Е.А., Сметанина Н.С. (Москва)** **Сметанина Н.С. (Москва)** Гематологические особенности болезни Гоше у детей (25 мин) **Мовсисян Г.Б. (Москва)** Динамика геморрагического синдрома и гематологических показателей на фоне терапии болезни Гоше у детей (20 мин) **Переход пациентов-детей с болезнью Гоше во взрослую когорту: проблемы и решения** **Модератор: Лукина Е.А. (Москва)** **Пономарев Р.В. (Москва)** Данные Российского регистра взрослых пациентов с БГ (20 мин) **Финякина М.Н. (Москва)** Болезнь Гоше и сахарный диабет 1 типа (10 мин) **Васильченкова П.И. (Москва)** Неэффективность ФЗТ или некомплаентность пациента? (10 мин) Дискуссия (5 мин)	**Практика орфанных респираторных заболеваний у детей** *Симпозиум при поддержке ООО «ГЕНЕРИУМ», баллы НМО не начисляются* **Модераторы: Симонова О.И., Каширская Н.Ю. (Москва)** **Каширская Н.Ю. (Москва)** Современное представление о муколитиках в международном опыте (20 мин) **Симонова О.И. (Москва)** Муколитики в отечественной практике педиатра (20 мин) **Генетически детерминированные хронические заболевания легких у детей** **Модератор: Давыдова И.В. (Москва)** **Давыдова И.В., Овсянников Д.Ю., Алексеева О.В., Кондакова О.Б., Гребенкин Д.И. (Москва)** Генетически детерминированные хронические заболевания легких у детей: что нужно знать практическому врачу? (15 мин) **Овсянников Д.Ю., Стрельникова В.А., Кондакова О.Б., Савостьянов К.В. (Москва)** NKX2-1-обусловленное расстройство — синдром «мозг–лёгкие–щитовидная железа»: результаты многоцентрового исследования (15 мин)	**Обменные заболевания в кардиологии** **Модератор: Басаргина Е.Н. (Москва)** **Гандаева Л.А., Давыдова Ю.И., Жарова О.П., Сдвигова Н.А., Сильнова Т.В., Басаргина Е.Н. (Москва)** Обменные заболевания в детской кардиологии (15 мин) **Мясников Р.П., Куликова О.В. (Москва)** Амилоидная кардиопатия. Красные флаги заболевания и современные терапевтические подходы (15 мин) **Куликова О.В., Мясников Р.П. (Москва)** Болезнь Фабри у взрослых (15 мин) **Кузина Н.Н., Нефедова Д.А. (Москва)** Болезнь Данона у женщин: современный взгляд на проблему (15 мин) **Сдвигова Н.А., Гандаева Л.А., Каверина В.Г., Жарова О.П., Басаргина Е.Н. (Москва)** Клинические примеры обменных заболеваний в детской кардиологии - докладчик (15 мин) **Сильнова И.В., Сдвигова Н.А. Гандаева Л.А., Жарова О.П., Курдуп М.К., Каверина В.Г., Басаргина Е.Н. (Москва)** Эхокардиографические признаки обменных заболеваний (10 мин) Дискуссия (5 мин)	**Наследственные болезни обмена, дебютирующие в неонатальном периоде** **Модераторы: Басаргина М.А., Бушуева Т.Э. Кондакова О.Б. (Москва)** **Кондакова О.Б. (Москва)** Наследственные болезни обмена веществ с манифестацией в раннем возрасте (20 мин) **Бушуева Т.В. Боровик Т.Э. (Москва)** Метаболический криз как дебют наследственного нарушения обмена веществ (20 мин) **Жолудова А.А., Басаргина М.А., Увакина Е.В., Скорбич О.О. (Москва)** Наследственные нарушения обмена веществ: серия клинических случаев (20 мин) Дискуссия (10 мин)

				Малышев О.Г., Стрельникова В.А., Овсянников Д.Ю., Пушков А.А., Савостьянов К.В. (Москва) Первичная цилиарная дискинезия у детей: клиническая, лабораторно-инструментальная и генетическая характеристика (15 мин) Дискуссия (5 мин)		

15 ноября, 2 день

			Зал 1 **(Исторический зал)** Исторический корпус, Конференц-зал, 4 этаж	Зал 2 **(Зал сим.центра)** Методический аккредитационно-симуляционный центр, 1 этаж	Зал 3 **(Зеленый зал)** Консультативно-диагностический центр, «Зеленый зал», 2 этаж
9:00	10:30	90 мин	**Аутовоспалительные заболевания. Сложности диагностики и лечения. Разбор клинических случаев (Москва)** **Модераторы: Алексеева Е.И., Дворяковская Т.М. (Москва)** **Шингарова М.Ш.** Криопирин-ассоциированный периодический синдром. Кинический случай наблюдения (20 мин) **Ботова М.С. (Москва)** Периодический синдром, ассоциированный с рецептором ФНО (TRAPS). Клинический случай наблюдения (20 мин) **Криулин И.А. (Москва)** Такая разная, семейная средиземноморская лихорадка (20 мин) **Чомахидзе А.М. (Москва)** Синдром Блау – опыт лечения НМИЦ здоровья детей (20 мин) Дискуссия (10 мин)	**Глаз орган-мишень при орфанной патологии** **Модератор: Петрачкова М.С. (Москва)** **Петрачкова М.С. (Москва)** Глаз орган-мишень при ревматоидном артрите у детей (20 мин) **Кондакова О.Б. (Москва)** Поражение глаз при наследственной патологии (20 мин) **Мовсисян Г.Б. (Москва)** Поражения органа зрения в детской гастроэнтерологии (20 мин) **Скляднева В.М. (Москва)** Коррекционно-педагогическая работа с ребенком с врожденным амаврозом Лебера как одна из форм наследственных дистрофий сетчатки (20 мин) Дискуссия (10 мин)	**Практика орфанных респираторных заболеваний у детей** **Модератор: Симонова О.И. (Москва)** **Горинова Ю.В. (Москва)** Диагностика респираторных орфанных заболеваний у детей: теория (15 мин) **Симонова О.И. (Москва)** Принципы терапии орфанных респираторных заболеваний у детей: есть ли прорывные технологии? (20 мин) **Лябина Н.В., Игнатова А.С., Быстрова С.Г. (Москва)** Сложная дифференциальная диагностика орфанных респираторных заболеваний у детей на клинических примерах: практика (20 мин) **Симонов М.В., Лазарева А.В., Садеева З.З., Самойлова Е.А. (Москва)** Особенности микробного спектра у пациентов с муковисцидозом из северо-кавказского этноса (15 мин) **Соколов И., Пушкарева А.Е., Симонова О.И., Боровик Т.Э. (Москва)** Особенности нутритивного статуса у детей с орфанными заболеваниями легких: на фоне современной терапии (15 мин) Дискуссия (5 мин)
10:30	10:40	10 мин	Перерыв		

<table>
<tr>
<td>10:40</td>
<td>12:10</td>
<td>90 мин</td>
<td>Холестатические заболевания у детей - актуальные вопросы диагностики и мониторинга пациентов

Симпозиум при поддержке ООО «ФАРМАМОНДО-БИОМЕДИКА», баллы НМО не начисляются

Модераторы: Мовсисян Г.Б., Анушенко А.О. (Москва)

Мовсисян Г.Б. (Москва)
Наследственные холестатические заболевания печени у детей – дифференциальная диагностика (20 мин)

Анушенко А.О. (Москва)
Холестатические заболевания печени у детей в клинических примерах (25 мин)

Болезнь Ниманна-Пика тип А, А/В и В – современные возможности диагностики

Симпозиум при поддержке АОО «Санофи Россия», баллы НМО не начисляются

Модераторы: Мовсисян Г.Б. (Москва)

Пушков А.А. (Москва)
Особенности лабораторной диагностики болезни Ниманна-Пика тип А/В (20 мин)

Мовсисян Г.Б. (Москва)
Диагностика болезни Ниманна-Пика типы А, А/В и В в клинических примерах (25 мин)</td>
<td>Клинические аспекты ведения пациентов, получающих терапию при мышечной дистрофии Дюшенна

Симпозиум при поддержке АО «Рош-Москва», баллы НМО не начисляются

Модератор: Кузенкова Л.М. (Москва)

Куренков А.Л. (Москва)
Мышечная дистрофия Дюшенна – что важно знать о заболевании? (20 мин)

Кузенкова Л.М. (Москва)
Деландистроген моксепарвовек – обзор клинических исследований (30 мин)

Попович С.Г. (Москва)
Маршрутизация пациента с мышечной дистрофией Дюшенна (20 мин)

Увакина Е.В. (Москва)
Опыт НМИЦ здоровья детей в применении генной терапии для лечения мышечной дистрофии Дюшенна (20 мин)</td>
<td>Нейроортопедическая патология при орфанных заболеваниях и ее лечение

Модераторы: Жердев К.В., Челпаченко О.Б. (Москва)

Челпаченко О.Б. (Москва)
Хирургическая коррекция деформаций позвоночника при орфанных заболеваниях (40 мин)

Челпаченко О.Б. (Москва)
Нестандартный подход к хирургической коррекции сагиттального дисбаланса туловища у пациента с МПС 4В типа (клинический случай) (15 мин)

Лор-патология у детей с орфанными заболеваниями

Модератор: Малявина У.С. (Москва)

Соколова В.Н. (Москва)
Нарушение слуха у больных с хронической бронхолегочной патологией (15 мин)

Малявина У.С., Гринкевич М.А. (Москва)
Синдром де-Груши или синдром делеции 18q. Клинический случай и обзор литературы (15 мин)

Дискуссия (5 мин)</td>
</tr>
<tr>
<td>12:10</td>
<td>12:40</td>
<td>30 мин</td>
<td colspan="3">Перерыв</td>
</tr>
</table>

12:40	14:10	90 мин	**Орфанные болезни в детской гастроэнтерологии** **Модераторы: Волынец Г.В., Потапов А.С., Строкова Т.В. (Москва)** **Строкова Т.В., Багаева М.Э. (Москва)** Дефицит лизосомной кислой липазы (15 мин) **Волынец Г.В. (Москва)** Заболевания печени, вызываемые нарушением синтеза желчных кислот (15 мин) **Дегтярева А.В. (Москва)** Неонатальная гипераммониемия: причины, диагностика и принципы терапии (15 мин) **Потапов А.С., Винокурова А.В. (Москва)** Янус-киназы в лечении воспалительных заболеваний кишечника на современном этапе (15 мин) **Комарова А.Д., Потапов А.С., Пушков А.А. (Москва)** Современные возможности генетической диагностики болезни Вильсона у детей (15 мин) **Парахина Д.В., Потапов А.С., Мовсисян Г.Б. (Москва)** Показатели минерализации костной ткани у детей с аутоиммунным гепатитом (10 мин) Дискуссия (5 мин)	**Спинальная мышечная атрофия** **Модератор Кузенкова Л.М. (Москва)** **Кузенкова Л.М. (Москва)** Длительное применение пероральной патогенетической терапии у пациентов со СМА 5q: данные международных клинических исследований* (25 мин) **Увакина Е.В. (Москва)** Опыт применения пероральной патогенетической терапии СМА 5q: разбор клинических случаев* (20 мин) **Доклады при поддержке АО «Рош-Москва», баллы НМО не начисляются* **Лекция профессора Кузенкова Л.М. (Москва)** Актуальные вопросы лечения детей со СМА в Российской Федерации* (20 мин) **Лекция при поддержке ООО «ГЕНЕРИУМ», баллы НМО не начисляются* **Увакина Е.В. (Москва)** Опыт ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России по генной терапии СМА: вызовы в реальной клинической практике (20 мин) Дискуссия (5 мин)	**Хирургический подход в лечении детей с орфанными заболеваниями** **Модераторы: Зоркин С.Н., Дьяконова Е.Ю., Алхасов А.Б., Лохматов М.М. (Москва)** **Лохматов М.М., Королев Г.А. (Москва)** Синдромы гамартоматозного полипоза у детей (15 мин) **Тупыленко А.В., Лохматов М.М., Симонова О.И. (Москва)** Альвеолярный протеиноз у детей. Возможности эндоскопического лечения на примере клинического случая (15 мин) **Дьяконова Е.Ю. (Москва)** Современные аспекты и особенности диагностики и хирургического лечения редкого генетического заболевания - синдрома Пейтца-Егерса (15 мин) **Бекин А.С. (Москва)** Роль хирурга в тактики лечения детей с болезнью Крона (15 мин) **Алхасов А.Б., Ратников С.А., Комина Е.И. (Москва)** Ахалазия пищевода у ребенка с синдромом Оллгрова (15 мин) **Сулавко М.А., Гурская А.С., Зоркин С.Н., Дьяконова Е.Ю., Наковкин О.Н., Баязитов Р.Р., Карнута И.В., Екимовская Е.В., Клепикова А.А., Пилоян Ф.С. (Москва)** Опыт диагностики и лечения PIK3CA – связанного спектра синдромов избыточного роста (10 мин) Дискуссия (5 мин)
14:10	14:20	10 мин	Перерыв		

14:20	15:50	90 мин	**Совершенствование подходов к Х-сцепленному доминантному гипофосфатемическому рахиту** *Симпозиум при поддержке ООО «Свикс Хэлскеа», баллы НМО не начисляются* **Модератор: Цыгин А.Н. (Москва)** **Ананьин П.В. (Москва)** Патофизиология почечного транспорта фосфатов и формирования рахитических изменений (20 мин) **Пушков А.А. (Москва)** Технологии высокопроизводительного секвенирования в диагностике гипофосфатемического рахита у детей (20 мин) **Цыгин А.Н. (Москва)** Как распознать гипофосфатемический рахит и что делать дальше (20 мин) **Жердев К.В. (Москва)** Хирургическая коррекция деформаций нижних конечностей у детей гипофосфатемическим рахитом (20 мин) Дискуссия (10 мин)	**Редкие аутоиммунные заболевания в детской неврологии** **Модераторы: Кузенкова Л.М., Куренков А.Л. (Москва)** **Куренков А.Л.** Трудности диагностики и лечения ХВДП у детей (15 мин) **Абдуллаева Л.М.** Миастения gravis у детей: современные методы диагностики и лечения (15 мин) **Попович С.Г.** Аутоиммунные энцефалиты: современное состояние проблемы (15 мин) **Мультидисциплинарное сопровождение детей с нервно-мышечными заболеваниями** **Бржезинская Л.Б.** Роль эндокринолога при редких нервно-мышечных заболеваниях (15 мин) **Кретов В.В.** Роль респираторной поддержки в сопровождении пациентов с нейромышечными заболеваниями (15 мин) **Каверина В.Г., Басаргина Е.Н., Гандаева Л.А., Жарова О.П.** Поражения сердца при мышечных дистрофиях у детей (10 мин) Дискуссия (5 мин)	**Хирургический подход в лечении детей с орфанными заболеваниями (продолжение)** **Модераторы: Зоркин С.Н., Арзуманов С.В. (Москва)** **Пилоян Ф.С., Гурская А.С., Дьяконова Е.Ю., Наковкин О.Н., Баязитов Р.Р., Сулавко М.А., Екимовская Е.В., Карнута И.В., Клепикова А.А., Аликбаев И.М. (Москва)** Хирургическое лечение детей с муковисцидозом. (15 мин) **Петрова Н.С., Фариков С.Э. (Москва)** Хирургическое лечение патологии ЛОР органов у детей с муковисцидозом (15 мин) **Зоркин С.Н., Карпачев С.А., Беспалюк О.И., Борисова С.А., Уваров Б.Н., Галузинская А.Т. (Москва)** Перекрестная дистопия почки со сращением в сочетании с эктопией мочеточника в заднюю уретру (15 мин) **Галузинская А.Т., Зоркин С.Н., Карпачев С.А., Беспалюк О.И., Борисова С.А., Уваров Б.Н. (Москва)** Ретрокавальный мочеточник, три клинических наблюдения» (20 мин) **Трофимова А.Г., Арзуманов С.В., Владимирова Т.И., Баранова Е.О., Шепетун Ю.Б. (Москва)** Трансплантация почки на фоне атипичного гемолитико-уремического синдрома (20 мин) Дискуссия (5 мин)
15:50	16:00	10 мин	Перерыв		

16:00	17:30	90 мин	**Орфанные болезни почек** **Модератор: Цыгин А.Н. (Москва)** **Хамзаев К.А. (Республика Узбекистан)** Разработка подходов к наследственным болезням почек в Республике Узбекистан (30 мин) **Мальцева В.В. (Москва)** Нефропатический цистиноз (20 мин) **Цыгин А.Н. (Москва)** Атипичный гемолитико-уремический синдром (25 мин) Дискуссия (15 мин)	**Экспериментальные модели заболеваний человека** **Модератор: Бакаева З.В. (Москва)** **Силаева Ю.Ю. (Москва)** Попытка создания модели кардиомиопатии: эмбрионально летальные в гомозиготе мутации гена Flnc успешно компенсируют друг друга (15 мин) **Кислухина Е.Н. (Москва)** Перспективы использования мышей линий insT и insG в качестве экспериментальной модели мышечной дистрофии Дюшенна (15 мин) **Дашинимаев Э.Б. (Москва)** Нейральная дифференцировка плюрипотентных стволовых клеток человека при помощи AAV-конструктов (15 мин) **Бакаева З.В. (Москва)** Экспериментальные клеточные модели нейропатологии и нейродегенерации (15 мин) **Сурин А.М. (Москва)** Взаимное влияние митохондриальной дисфункции и стресса эндоплазматического ретикулума при глутаматной эксайтотоксичности (15 мин) Дискуссия (15 мин)	**Круглый стол:** **«Редкие грани психологической помощи семьям детей с орфанными заболеваниями»** **Модератор: Лазуренко С.Б. (Москва)** **Хвостикова Е.А. (Москва)** Родитель помогает родителю. Роль пациентской организации в психологической помощи семье с ребенком с орфанным заболеванием (10 мин) **Свиридова Т.В., Лазуренко С.Б., Венгер А.Л. (Москва)** Алгоритм взаимодействия врача и родителей детей с редкими болезнями (10 мин) **Погосян Н.С., Мясникова И.В. (Москва)** Роль сотрудничества медицинского сообщества и пациентских организаций в лечении людей с редкими заболеваниями (10 мин) **Гремякова О.И. (Москва)** Качество жизни семьи и ребенка с миодистрофией Дюшенна (10 мин) **Германенко О.Ю. (Москва)** Благотворительные фонды как социальный ориентир семьи ребенка со СМА (10 мин) **Берсенева Н.Н. (Свердловская область)** Вопросы организации обучения детей с болезнями иммунной системы (10 мин) **Балабанова Е.Н. (Москва)** Укрепление психологических ресурсов родителей детей с фенилкетонурией как условие конструктивного сотрудничества со специалистами (на примере пациентской организации) (10 мин) Дискуссия, ответы на вопросы слушателей (20 мин)
17:30	17:40	10 мин	Закрытие (Зеленый зал)		