V Всероссийская научно-практическая конференция с международным участием
«ORPHA-DA. Редкие болезни: от истоков к перспективам»
Дата: 13–14 ноября 2025 года
Место проведения: Москва, Ломоносовский проспект, д. 2, стр. 1, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России
Регистрация: https://zdravdeti.org/orpha-da-25/

НАУЧНАЯ ПРОГРАММА

13 ноября, день 1-й		
Время		**Зал № 1** Консультативно-диагностический центр, Зелёный зал, 2-й этаж
10:00	12:00	**Торжественное открытие конференции.** **Приветственное слово от директора и приглашенных гостей:** **Фисенко Андрей Петрович,** доктор медицинских наук, профессор, Заслуженный врач России, директор ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (Москва); **Мурашко Михаил Альбертович,** доктор медицинских наук, Министр здравоохранения Российской Федерации (Москва); **Шавалиев Рафаэль Фирнаялович,** директор Департамента медицинской помощи детям, службы родовспоможения и общественного здоровья Минздрава России, депутат Казанской городской Думы (Москва); **Буцкая Татьяна Викторовна,** Первый заместитель Председателя Комитета Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации по защите семьи, вопросам отцовства, материнства и детства (Москва); **Котова Евгения Григорьевна,** директор Департамента мониторинга, анализа и стратегического развития здравоохранения Минздрава России (Москва); **Святенко Инна Юрьевна,** заместитель Председателя Совета Федерации Федерального Собрания Российской Федерации (Москва); **Ткаченко Александр Евгеньевич,** протоиерей, руководитель фонда «Круг добра», член Общественной палаты Российской Федерации, генеральный директор АНО «Детский хоспис» (Москва); **Куцев Сергей Иванович,** доктор медицинских наук, академик РАН, директор ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», 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); **Османов Исмаил Магомедович,** доктор медицинских наук, профессор, Заслуженный врач России, Заслуженный врач Москвы, главный внештатный специалист педиатр Департамента здравоохранения города Москвы, главный врач детской городской клинической больницы имени З.А. Башляевой Департамента здравоохранения города Москвы, директор Университетской педиатрической клиники ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» (Москва); **Мясникова Ирина Владимировна,** сопредседатель Всероссийского союза пациентов (Москва). **Пленарное заседание** (60 мин) **Куцев Сергей Иванович** (Москва) Диагностика наследственных заболеваний: современные аспекты (20 мин) **Ткаченко Александр Евгеньевич** (Москва) Фонд «Круг добра»: пятилетие партнерства в развитии медицинской помощи детям (20 мин) **Симонова Ольга Игоревна** (Москва) Прорыв XXI века в лечении муковисцидоза: современный портрет пациента (20 мин)
12:00	12:15	Перерыв

Время		Зал № 1 Консультативно-диагностический центр, Зелёный зал, 2-й этаж	Зал № 2 Исторический корпус, Конференц-зал, 4-й этаж	Зал № 3 Реабилитационный корпус, 1-й этаж	Зал №4 Консультативно-диагностический центр, Зимний сад, 3-й этаж	Зал№5 Онлайн
12:15	13:45	**Тонкости и нюансы применения инновационной терапии спинальной мышечной атрофии 5q и прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна на основании результатов клинических исследований и практического опыта*** *Модератор: Кузенкова Л.М. (Москва)* * Симпозиум при поддержке АО «Рош-Москва», баллы НМО не начисляются **Кузенкова Л.М. (Москва)** Пятилетние данные международных клинических исследований по применению неинвазивной патогенетической терапии при симптоматической спинальной мышечной атрофии 5q (20 мин)	**Современные технологии диагностики, терапии и профилактики менделирующих наследственных болезней** *Модераторы: Савостьянов К.В., Зинченко Р.А., Ижевская В.Л. (Москва)* **Зинченко Р.А. (Москва)** Генетическая и молекулярная эпидемиология редких наследственных болезней — основа ранней диагностики и профилактики (30 мин) **Ижевская В.Л. (Москва)** Этические аспекты диагностики редких наследственных болезней (20 мин)	**Современные компромиссы муковисцидоза: новое в терапии*** *Модераторы: Симонова О.И. (Москва), Ильенкова Н.А. (Красноярск)* * Симпозиум при поддержке АО «Санофи Россия», баллы НМО не начисляются **Каширская Н.Ю. (Москва)** Международные новости и достижения последних дней в вопросах муковисцидоза (20 мин) **Горинова Ю.В. (Москва)** Новые молекулы для таргетной терапии муковисцидоза (20 мин) **Воронкова А.Ю. (Москва)** I-й и VII-й классы мутаций: новое представление о	**Орфанные болезни в дерматологии** *Модераторы: Мурашкин Н.Н., Епишев Р.В. (Москва)* **Епишев Р.В., Мурашкин Н.Н. (Москва)** Клинико-эпидемиологические характеристики врожденного буллезного эпидермолиза среди детского населения Российской Федерации (15 мин) **Орлова О.С. (Москва)** Ведение новорожденных с генодерматозами в неонатальный период (15 мин) **Опрятин Л.А. (Москва)** Эритродермия периода новорожденности (15 мин) **Леонова М.А. (Москва)**	**Первичные иммунодефициты** *Модераторы: Курбатова О.В., Пушков А.А. (Москва)* **Тузанкина И.А. (Екатеринбург)** Первичные иммунодефициты– врожденные ошибки иммунитета–всеобщая реальность сегодняшней медицины (20 мин) **Родина Ю.А. (Москва)** Врожденные дефекты иммунной системы: очевидное и вероятное (20 мин) **Жанин И.С., Пушков А.А. (Москва)** Особенности молекулярно-генетической диагностики иммунодефицитов в рамках расширенного неонатального скрининга

		Увакина Е.В. (Москва) Практический опыт применения неинвазивной патогенетической терапии у детей с симптоматической спинальной мышечной атрофией 5q (20 мин) **Дискуссия** (5 мин) **Кузенкова Л.М.** Клинический портрет миодистрофии Дюшенна: от ранних признаков до верификации диагноза (20 мин) **Попович С.Г.** Особенности ведения пациентов, получающих генную терапию. Анализ опыта ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (20 мин) **Дискуссия** (5 мин)	**Чудакова Д.А. (Москва)** Клеточные и геномные технологии в терапии орфанных болезней (15 мин) **Жанин И.С. (Москва)** Искусственный интеллект при анализе геномных данных: настоящее и будущее (20 мин) **Дискуссия** (5 мин)	генетике и новые перспективы для пациентов с муковисцидозом (20 мин) **Ильенкова Н.А. (Красноярск)** Потовая проба, как объективный критерий оценки эффективности таргетной терапии у детей с муковисцидозом: есть ли нюансы? (20 мин) **Симонова О.И. (Москва)** Эффективность таргетной терапии в реальной клинической практике (10 мин)	Тяжелые инфекционные дерматозы у детей: основы диагностики и тонкости терапии (15 мин) **Галимова А.А. (Москва)** Интеграция знаний: пищевая аллергия у детей с врожденным буллезным эпидермолизом (15 мин) **Аветисян К.О. (Москва)** Генотип — фенотип ассоциации врожденного ихтиоза (10 мин) **Дискуссия** (5 мин)	(15 мин) **Мухина А.А. (Москва)** Синдромальные формы врожденных дефектов иммунитета (15 мин) **Мархайчук А.З. (Калининград)** Клинические случаи первичных иммунодефицитов в Калининградской области (15 мин) **Дискуссия** (5 мин)
13:45	14:00	Перерыв				

14:00	15:30	**Миопротекция при прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна: борьба с ключевыми аспектами патогенеза*** *Модератор: Кузенкова Л.М. (Москва)* * Симпозиум при поддержке АО «Фармстандарт», баллы НМО не начисляются **Кузенкова Л.М. (Москва)** Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна: как мы можем влиять на болезнь? (20 мин) **Попович С.Г. (Москва)** Миопротективная терапия прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна: клинические данные (20 мин) **Дискуссия** (5 мин) --- **Генозаместительная терапия СМА: от генов до новых форм**** *Модератор:	**Программы массового и селективного скрининга как наиболее эффективные инструменты лабораторной диагностики орфанных болезней** *Модератор: Савостьянов К.В. (Москва)* **Савостьянов К.В., Пушков А.А. (Москва)** Опыт программ селективного скрининга как драйвер расширения программ массового скрининга (20 мин) **Русакова А.А. (Москва)** Селективный скрининг болезни Ниманна–Пика, тип А, В и А/В (15 мин) **Мазанова Н.Н. (Москва)** Десять лет мульти-плексной диагностики лизосомных болезней накопления с использованием технологии тандемной масс-спектрометрии	**Современные компромиссы муковисцидоза: новое в терапии (продолжение)*** *Модераторы: Симонова О.И. (Москва) Ильенкова Н.А. (Красноярск)* *Симпозиум при поддержке АО «Санофи Россия», баллы НМО не начисляются **Симонова О.И. (Москва)** Эффективность таргетной терапии в реальной клинической практике (продолжение) (10 мин) **Дискуссия** (10 мин) --- **Круглый стол «Как меняется парадигма базисной терапии на фоне применения таргетного препарата: надо ли что-то отменять, надо ли что-то продолжать?» *** *Модератор: Симонова О.И. (Москва)* * Симпозиум при поддержке АО «Санофи Россия», баллы НМО не начисляются ***Обсуждаемые вопросы:***	**Детская онкология** *Модератор: Сагоян Г.Б. (Москва)* **Сагоян Г.Б. (Москва)** Нейробластома: как заподозрить и когда направить? Современные возможности терапии (20 мин) **Дискуссия** (5 мин) --- **Орфанные болезни в практике врачей стран СНГ** *Модераторы: Мовсисян Г.Б. (Москва), Мотушева Р.К. (Бишкек, Кыргызстан)* **Умашев С.Б., Мотушева Р.К. (Бишкек, Кыргызстан)** Диагностика синдрома Алажилля в практике гастроэнтеролога. Клинический случай (20 мин) **Маманова А.Т., Мотушева Р.К. (Бишкек, Кыргызстан)**	**Дети с редкими болезнями на этапе реабилитации и санаторно-курортного лечения** *Модератор: Конова О.М. (Москва)* **Конова О.М. (Москва)** Правовые аспекты и клинические реалии медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения детей с редкими болезнями (20 мин) **Смолина О.А., Гребенщикова М.А., Цезарик В.А. (Москва)** Реабилитация как инструмент улучшения качества жизни детей с мукополисахаридозом (15 мин) **Соколова В.В., Конова О.М. (Москва)** Применение физических факторов у детей с врожденным ихтиозом: мировая практика и опыт ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (15 мин)

		Кузенкова Л.М. (Москва) * Симпозиум при поддержке компании ООО «НОВАРТИС ФАРМА» баллы НМО не начисляются **Жанин И.С. (Москва)** Результаты программ селективного и неонатального скрининга СМА. Опыт ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (15 мин) **Увакина Е.В. (Москва)** Опыт применения генозаместительной терапии СМА в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (15 мин) **Попович С.Г. (Москва)** Вызовы в лечении пациентов со СМА: возможные решения (15 мин)	(10 мин) **Боровикова А.Н. (Москва)** Характеристика генотипа пациентов со СМА, выявленных в программах селективного и массового скрининга (15 мин) **Муравьева Л.В. (Москва)** Анализ параметров чувствительности и специфичности ряда аналитов в расширенном скрининге на наследственные болезни обмена веществ (15 мин) **Морозик Е. (Москва)** Первые результаты всероссийской программы скрининга дефицита лизосомной кислой липазы с применением технологии тандемной масс-спектрометрии (10 мин) **Дискуссия** (5 мин)	**Симонова О.И. (Москва)** Тактика антибактериальной терапии в новых реалиях (10 мин) **Орлов А.В. (Санкт-Петербург)** Муколитическая терапия: как сочетается с таргетной терапией? (10 мин) **Соколов И. (Москва)** Лечебное питание на фоне таргетной терапии: продолжать? отменять? (10 мин) **Симонова О.И. (Москва)** Кинезитерапия и таргетная терапия: вопрос целесообразности (10 мин) **Панельная дискуссия** (25 мин) Вопросы и ответы (5 мин)	Клинический случай болезни Гоше в практике гематолога (20 мин) **Апресян Р.В. (Ереван, Армения)** Сочетание «забытой» тропической болезни и редкого генетического нарушения (20 мин) **Дискуссия** (5 мин)	**Свиридова Т.В., Егоренкова О.С., Лазуренко С.Б. (Москва)** Психологическое сопровождение родителей детей со СМА (15 мин) **Мазурина Е.М. (Москва)** Клинический случай эффективной реабилитации ребенка с поздно диагностированной фенилкетонурией (15 мин) **Дискуссия** (10 мин)
15:30	15:40	Перерыв				

Время		Зал № 1 Консультативно-диагностический центр, Зелёный зал, 2-й этаж	Зал № 2 Исторический корпус, Конференц-зал, 4-й этаж	Зал № 3 Реабилитационный корпус, 1-й этаж	Зал №4 Консультативно-диагностический центр, Зимний сад, 3-й этаж
15:40	17:10	**Диагностика и лечение аутоиммунных заболеваний с поражением нервной системы в детском возрасте** *Модераторы:* *Кузенкова Л.М.,* *Куренков А.Л. (Москва)* **Куренков А.Л.,** **Бурсагова Б.И. (Москва)** Современные подходы к диагностике и лечению дизиммунных полинейропатий в детском возрасте (20 мин) **Абдуллаева Л.М. (Москва)** Современные подходы к диагностике и лечению миастении в детском возрасте (20 мин) **Попович С.Г. (Москва)** Современные подходы к диагностике и лечению аутоиммунных энцефалитов в детском возрасте (20 мин) **Николенко Д.С.,** **Попова М.Е.,** **Абдуллаева Л.М.,** **Куренков А.Л. (Москва)**	**Орфанная пульмонология: интерстициальные заболевания легких у детей** *Модераторы:* *Овсянников Д.Ю.,* *Савостьянов К.В. (Москва)* **Овсянников Д.Ю.,** **Стрельникова В.А.,** **Давыдова И.В. (Москва)** Интерстициальные заболевания легких у новорожденных: не только бронхолегочная дисплазия (20 мин) **Карпенко М.А. (Москва)** Нейроэндокринная клеточная гиперплазия (персистирующее тахипноэ) младенцев — самое частое интерстициальное заболевание легких у детей (20 мин) **Мирошниченко В.П.,** **Симонова О.И.,** **Пушков А.А.,** **Савостьянов К.В. (Москва)** Поражения сердца, легких, головного мозга, связанные с мутациями гена филамина А: результаты многоцентрового исследования	**Орфанные болезни в нефрологии** *Модератор:* *Цыгин А.Н. (Москва)* **Ананьин П.В.** Гипофосфатемические рахиты (20 мин) **Милованова А.М.** Болезнь Дента и синдром Лоу (20 мин) **Мальцева В.В.** Нефропатический цистиноз у российских детей. Опыт одного центра (20 мин) **Цыгин А.Н.** Роль генетических данных в ведении детей с атипичным гемолитико-уремическим синдромом (25 мин) **Дискуссия** (5 мин)	**Роль иммунных механизмов в развитии орфанных заболеваний** *Модераторы:* *Курбатова О.В.,* *Радыгина Т.В. (Москва)* **Радыгина Т.В., Потапов А.С. (Москва)** Иммунные механизмы поддержания хронического воспаления при воспалительных заболеваниях кишечника (20 мин) **Аветисян К.О.,** **Петричук С.В. (Москва)** Клеточный иммунный профиль как биомаркер для таргетной терапии врожденного ихтиоза (15 мин) **Курбатова О.В.,** **Анушенко А.О. (Москва)** Иммунологические механизмы формирования фиброза печени у детей с гликогеновой болезнью (20 мин) **Жужула А.А., Комарова А.Д. (Москва)**

		Лечение ребенка с тяжелым течением хронической воспалительной демиелинизирующей полинейропатии (10 мин) **Курова Ю.А., Абдуллаева Л.М. (Москва)** Лечение ребенка с тяжелым течением миастении (10 мин) **Адалимова Н.С., Попович С.Г. (Москва)** Клинический пример лечения аутоиммунного энцефалита (5 мин) **Дискуссия** (5 мин)	(20 мин) **Давыдов И.С., Талалаев А.Г. (Москва)** Летальные диффузные нарушения развития легких: взгляд патологоанатома (20 мин) **Дискуссия** (10 мин)		Аутоантитела при болезни Вильсона — случайность или закономерность? (15 мин) **Коняшин М.В., Мовсисян Г.Б. (Москва)** Роль ядерного фактора транскрипции NF-kB в патогенезе болезни Гоше (15 мин) **Дискуссия** (5 мин)

14 ноября, день 2-й					
Время		**Зал № 1** **Консультативно-диагностический центр, Зелёный зал, 2-й этаж**	**Зал № 2** **Исторический корпус, Конференц-зал, 4-й этаж**	**Зал № 3** **Реабилитационный корпус, 1-й этаж**	**Зал №** **Консультативно-диагностический центр, Зимний сад, 3-й этаж**
9:00	10:30	**Особенности ведения детей со СМА в Российской Федерации: ключевые вопросы и клинический опыт*** *Модератор:* *Кузенкова Л.М. (Москва)* * Симпозиум при поддержке компании АО «Генериум», баллы НМО не начисляются **Кузенкова Л.М. (Москва)** Лечение СМА в мире и РФ: актуальные возможности и перспективы (15 мин) **Увакина Е.В. (Москва)** Воспроизведенный нусинерсен в терапии детей со СМА: рекомендации ведущих экспертов в отношении оценки эффективности и безопасности (20 мин) **Агранович О.В. (Ставрополь)** Терапия пациентов детского возраста со СМА в Ставропольском крае: внедрение воспроизведенного нусинерсена в клиническую практику (20 мин)	**Аутовоспалительные синдромы у детей*** *Модераторы:* *Алексеева Е.И.,* *Дворяковская Т.М.,* *Савостьянов К.В. (Москва)* * Симпозиум при поддержке ООО «Сведиш Орфан Биовитрум», баллы НМО не начисляются **Шингарова М.Ш. (Москва)** Диагностика и маршрутизация пациентов с подозрением на аутовоспалительные заболевания у детей (25 мин) **Савостьянов К.В., Пушков А.А. (Москва)** Диагностика аутовоспалительных заболеваний при помощи технологии высокопроизводительного секвенирования (25 мин) **Алексеева Е.И. (Москва)** Аутовоспалительные заболевания: от диагноза к патогенетической терапии (30 мин)	**Орфанные заболевания в практике детского оториноларинголога** *Модераторы:* *Малявина У.С.,* *Соколова В.Н. (Москва)* **Еронова М.И., Малявина У.С., Подклетнова Т.В. (Москва)** Орфанные заболевания в практике детского оториноларинголога (обзор литературы и клинические случаи) (15 мин) **Малявина У.С. (Москва)** СОАС у детей с мукополисахаридозом. Особенности диагностики. Подходы к лечению (15 мин) **Соколова В.Н. (Москва)** Кондуктивная тугоухость в структуре коморбидных состояний у детей: клинические особенности и реабилитация (15 мин) **Сотникова Л.С. (Москва)**	**Глаз орган-мишень при орфанной патологии** *Модератор:* *Петрачкова М.С. (Москва)* **Кадышев В.В. (Москва)** Орфанные наследственные глазные болезни: возможности доказательной медицины сегодня (30 мин) **Петрачкова М.С. (Москва)** Ревматоидные увеиты: от диагноза до хирургии осложнений (15 мин) **Мовсисян Г.Б. (Москва)** Поражение органа зрения при лизосомных болезнях накопления (15 мин) **Мальцева В.В. (Москва)** Поражение органа зрения при цистинозе (15 мин) **Дискуссия** (5 мин)

		Никитенко М.А. (Кемерово) С референтного нусинерсена на воспроизведенный: эффективность и безопасность лечения пациентов со СМА на примере опыта Кемеровской области (15 мин) **Попович С.Г. (Москва)** Нусинерсен: портрет пациента в реальной клинической практике (20 мин)	**Дискуссия** (10 мин)	Отодистрофии височной кости: обзор литературы и собственное наблюдение (15 мин) **Озерская И.В. (Москва)** Исследование цилиарного эпителия в дифференциальной диагностике орфанных заболеваний легких (20 мин) **Дискуссия** (15 мин)	
10:30	10:40	Перерыв			
10:40	12:10	**Редкие заболевания в педиатрии*** *Модератор:* *Кузенкова Л.М. (Москва)* * Симпозиум при поддержке ООО «ПиТиСи Терапьютикс», баллы НМО не начисляются **Попович С.Г.** Фенилкетонурия в клинической практике: вызовы и возможности (20 мин) **Кузенкова Л.М.** Дефицит AADC: от диагностики до лечения (20 мин) **Дискуссия** (5 мин) ----------	**Неонатальный скрининг. Роль диетолога** *Модераторы:* *Боровик Т.Э.,* *Бушуева Т.В. (Москва)* **Боровик Т.Э., Бушуева Т.В. (Москва)** Обеспечение специализированными продуктами лечебного питания пациентов с орфанными заболеваниями, выявляемых по расширенному неонатальному скринингу (20 мин) **Бушуева Т.В., Соколова А.В. (Москва)**	**Орфанные заболевания в практике детского оториноларинголога (продолжение)** *Модератор:* *Малявина У.С. (Москва)* **Куракина Е.А., Малявина У.С., Соколова В.Н. (Москва)** Клинический случай: ребенок с синдромом Тричера Коллинза. Разбор подходов к лечению и прогноз течения заболевания (15 мин) **Дискуссия** (5 мин) ---------- **Орфанная патология в ортопедии**	**Холестатические болезни печени у детей: актуальные вопросы диагностики и лечения пациентов*** *Модератор:* *Мовсисян Г.Б. (Москва)* * Доклад при поддержке ООО «ФАРМАМОНДО-БИОМЕДИКА», баллы НМО не начисляются **Мовсисян Г.Б. (Москва)** Новые возможности диагностики и лечения холестатических заболеваний печени у детей (20 мин) **Никитин А.В. (Москва)** Лечение холестатических заболеваний печени у детей в клинических примерах (25 мин)

		Новые аспекты терапии мышечной дистрофии Дюшенна *Модератор:* *Кузенкова Л.М. (Москва)* **Кузенкова Л.М. (Москва)** Что нового в глюкокортикостероидной терапии пациентов с миодистрофией Дюшенна?* (20 мин) * Доклад при поддержке ООО «ФАРМАМОНДО-БИОМЕДИКА», баллы НМО не начисляются **Увакина Е.В. (Москва)** Примеры долгосрочного применения генозаместительной терапии пациентов с МДД (20 мин) **Дискуссия** (5 мин)	Практические аспекты диетотерапии наследственных болезней обмена веществ* (20 мин) * Доклад при поддержке АО «Инфаприм», баллы НМО не начисляются **Соколов И., Боровик Т.Э., Симонова О.И. (Москва)** Новые возможности диетотерапии при муковисцидозе* (20 мин) * Доклад при поддержке ООО «Фрезениус Каби», баллы НМО не начисляются **Звонкова Н.Г., Саидзода Н.С. (Москва)** Состояние питания детей со спинальной мышечной атрофией: что нам известно на сегодня? (20 мин) **Дискуссия** (10 мин)	*Модератор:* *Жердев К.В. (Москва)* **Жердев К.В. (Москва)** Раннее осложнение нейрофиброматоза — врождённый ложный сустав голени (20 мин) **Зубков П.А. (Москва)** Особенности хирургической коррекции опорно-двигательных нарушений у детей с мукополисахаридозом (20 мин) **Дискуссия** (5 мин)	---------- **Практика орфанных респираторных заболеваний у детей*** *Модераторы:* *Симонова О.И.,* *Каширская Н.Ю. (Москва)* * Симпозиум при поддержке АО «Генериум», баллы НМО не начисляются **Каширская Н.Ю. (Москва)** Современное представление о муколитиках в международном опыте (20 мин) **Симонова О.И. (Москва)** Муколитики в отечественной практике педиатра (20 мин) **Дискуссия** (5 мин)
12:10	12:40	Перерыв			

12:40	14:10	**Гипофосфатазия: от диагностики к терапии*** *Модератор: Кузенкова Л.М., Савостьянов К.В.* (Москва) * Симпозиум при поддержке ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз», баллы НМО не начисляются **Попович С.Г. (Москва)** Ранняя диагностика гипофосфатазии: клинико-биохимические маркеры и критерии постановки диагноза (25 мин) **Пушков А.А. (Москва)** Генетические аспекты диагностики ГФФ: вариабельность *ALPL* гена и клинические корреляции (25 мин) **Костик М.М.(Москва)** Ферментзаместительная терапия гипофосфатазии: клинические показания к назначению и оценка эффективности (25 мин) **Дискуссия** (15 мин)	**Обменные заболевания в кардиологии** *Модератор: Басаргина Е.Н. (Москва)* **Патерсон Н. (Сан-Франциско, США)** Первые результаты клинических исследований в генной терапии наследственных кардиомиопатий у детей (25 мин) **Васичкина Е.С., Кофейникова О.А. (Санкт-Петербург)** Аритмогенная кардиомиопатия у детей: как не пропустить «маски» заболевания на пути к диагнозу (25 мин) **Каверина В.Г., Жарова О.П., Басаргина Е.Н., Сильнова И.В., Савостьянов К.В.** Клинический случай аритмогенной дисплазии правого желудочка у подростка: опыт ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (15 мин)	**Хирургический подход в лечении детей с орфанными заболеваниями** *Модераторы: Лохматов М.М., Дьяконова Е.Ю. (Москва)* **Олдаковский В.И. (Москва)** Роль эндоскопии в диагностике ВЗК у детей (25 мин) **Королев Г.А. (Москва)** Синдром семейного аденоматозного полипоза в практике врача-эндоскописта (25 мин) **Будкина Т.Н. (Москва)** Эндоскопия в мультидисциплинарном ведении детей с тяжелыми формами эозинофильного эзофагита (25 мин) **Дискуссия** (15 мин)	**Новая эпоха муковисцидоза: от диагностики до терапии*** *Модераторы: Симонова О.И., Каширская Н.Ю. (Москва)* * Симпозиум при поддержке ООО «МИК», баллы НМО не начисляются **Горинова Ю.В. (Москва)** Как работает современный российский регистр больных муковисцидозом: история создания и достижения (20 мин) **Симонова О.И. (Москва)** Переходы в трехкомпонентной терапии у детей с муковисцидозом (опыт ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России) (20 мин) **Каширская Н.Ю. (Москва)** От симптоматического до патогенетического лечения: как менялась терапия при муковисцидозе (20 мин) **Высоколова О.В., Якушина Е.Е., Коваленко И.А., Карасикова (Мухина) М.А. (Москва)** Вопросы перехода в тройной патогенетической терапии у детей с муковисцидозом (опыт

			Гандаева Л.А., **Басаргина Е.Н.,** **Савостьянов К.В. (Москва)** Генетические варианты гипертрофической кардиомиопатии у детей: опыт ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (20 мин) **Дискуссия** (5 мин)		Московского центра МВ на базе Морозовской ДГКБ № 1) (20 мин) **Дискуссия** (10 мин)
14:10	14:20	Перерыв			
14:20	15:50	**Орфанные болезни с эпилепсией и орфанные эпилепсии** *Модератор:* *Глоба О.В. (Москва)* **Глоба О.В. (Москва)** Энцефалопатия развития и эпилептическая: спектр патологий (15 мин) **Чебаненко Н.В. (Москва)** Энцефалопатия развития и эпилептическая, обусловленная мутацией гена *SCN8A* (15 мин) **Горчханова З.К. (Москва)** Синдром Ангельмана: диагностика и терапия (15 мин) **Айсина В.А. (Москва)**	**Орфанные болезни в детской гастроэнтерологии** *Модераторы:* *Потапов А.С.,* *Бокова Т.А. (Москва)* **Бокова Т.А. (Москва)** Стеатоз печени как проявление редкого заболевания (20 мин) **Анушенко А.О. (Москва)** Скрытый фермент: ранняя диагностика ДЛКЛ* (15 мин) * Симпозиум при поддержке ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз» баллы НМО не начисляются **Иннокентьева Н.Н. (Якутск)** Болезнь Крона с поражением ротовой полости в клинических примерах (15 мин)	**Хирургический подход в лечении детей с орфанными заболеваниями (продолжение)** *Модераторы:* *Дьяконова Е.Ю.,* *Алхасов А.Б.,* *Гурская А.С. (Москва)* **Алхасов А.Б.,** **Кузенкова Л.М.,** **Куренков А.Л.,** **Абдуллаева Л.М.,** **Ратников С.А., Комина Е.И., Шубин Н.В., Шмыкова А.О. (Москва)** Комбинированное лечение миастении у детей (20 мин) **Дьяконова Е.Ю., Бекин А.С. (Москва)** Современный взгляд на проблему диагностики	**Орфанные заболевания легких: важные практические вопросы для педиатра** *Модератор:* *Симонова О.И. (Москва)* **Мустафин Р.И., Аникин А.В. (Москва)** Компьютерная томография в педиатрии: все ЗА и ПРОТИВ (15 мин) **Пушкарева А.Е., Соколов И., Симонова О.И., Боровик Т.Э. (Москва)** Нутритивный статус орфанного пациента с респираторной патологией: педиатрический вопрос (15 мин) **Соколова В.Н.,** **Мещеряков К.Л. (Москва)**

		Эпилепсия у детей с мукополисахаридозом: эпидемиология и клинико-электроэнцефалографические особенности (15 мин) **Лобанова В.С. (Москва)** Пиридоксинзависимые формы эпилепсии (15 мин) **Лялина А.А. (Москва)** Дифференциальный диагноз неэпилептических пароксизмов у детей раннего возраста (10 мин) **Дискуссия** (5 мин)	**Комарова А.Д. (Москва)** Опыт применения триентина у детей с болезнью Вильсона (15 мин) **Ипатова М.Г. (Москва)** Особенности диагностики и ведения детей с синдромом Швахмана–Даймонда (20 мин) **Дискуссия** (5 мин)	синдрома Пейтца–Егерса у детей (20 мин) **Сулавко М.А., Гурская А.С., Куликов К.А. (Москва)** Клинический пример ранней диагностики множественной эндокринной неоплазии 2В типа (20 мин) **Пилоян Ф.С., Дьяконова Е.Ю., Симонова О.И., Гурская А.С., Баязитов Р.Р., Наковкин О.Н., Сулавко М.А., Карнута И.В., Екимовская Е.В., Чернявская А.С. (Москва)** Закрытие кишечных стом у пациентов с муковисцидозом (20 мин) **Дискуссия** (10 мин)	Нарушение слуха у ребенка: возможные причины? Мнение ЛОР-врача (15 мин) **Якушина Е.Е., Коваленко И.А. (Москва)** Сложная коморбидность у ребенка с муковисцидозом: есть ли противоречие? (15 мин) **Горинова Ю.В., Симонов М.В., Джуртубаева Д.Р., Миронова О.А. (Москва)** Сложные вопросы — практические ответы: разбор клинических случаев (20 мин) **Дискуссия** (10 мин)
15:50	16:00	Перерыв			
16:00	17:30	**Наследственные болезни в педиатрической практике, дифференциальная диагностика и возможности терапии** *Модераторы:* *Кондакова О.Б.,* *Пушков А.А. (Москва)* **Кондакова О.Б. (Москва)**	**Актуальные вопросы анестезиологии и реанимации у детей с орфанной патологией** *Модераторы:* *Алексеева Е.А., Кретов В.В. (Москва)* **Брунова О.Ю. (Москва)**	**Орфанные болезни в раннем возрасте** *Модератор:* *Басаргина М.А. (Москва)* **Скорбич О.О., Басаргина М.А., Скворцова В.А., Анушенко А.О. (Москва)**	**Роль пациентских организаций в оказании медицинской помощи детям с орфанной патологией** *Модераторы:* *Погосян Н.С.,* *Кулакова Н.В. (Москва)* **Кулакова Н.В. (Москва)** Приветственное слово (10 мин)

		ВПР головного мозга как проявление дистрогликанопатий (20 мин) **Демьянов С.В.,** **Вавилова Н.В.,** **Басаргина М.А.,** **Бушуева Т.В. (Москва)** Основные подходы к диагностике и лечению дефицита кофактора молибдена: описание семейного клинического случая (15 мин) **Давыдова Ю.И.,** **Жарова О.П., Сильнова И.В. (Москва)** Клинико-генетическая характеристика пациентов с синдромом Альстрема (15 мин) **Гудкова А.П. (Москва)** Гиперфосфатазия с нарушением интеллектуального развития: трудности дифференциальной диагностики (15 мин) **Гребенкин Д.И.,** **Бушуева Т.В.,** **Кондакова О.Б.,** **Давыдова Ю.И.,**	Орфанные заболевания. Помощь в ОРИТ городского стационара. Что нового? (20 мин) **Алексеева Е.А. (Москва)** Трудные дыхательные пути у детей с редкими заболеваниями (15 мин) **Кретов В.В. (Москва)** Критические состояния в лечении ревматических болезней (45 мин) **Дискуссия** (10 мин)	Семейный случай трихогепатоэнтерального синдрома (25 мин) **Вавилова Н.В.,** **Басаргина М.А.,** **Кондакова О.Б. (Москва)** Клиническая гетерогенность заболеваний, ассоциированных с мутациями в гене *ATP1A3*. Синдром CAPOS, альтернирующая гемиплегия (25 мин) **Вавилова Н.В.,** **Басаргина М.А.,** **Бушуева Т.В., Кондакова О.Б. (Москва)** Описание семейного клинического случая, обусловленного мутацией в гене *MOCS2* (дефицит кофактора молибдена, тип B) (25 мин) **Дискуссия** (15 мин)	**Балабанова Е.Н (Москва)** Архитектура надежды: 5 лет формирования комплексной поддержки для пациентов с ФКУ в России (15 мин) **Погосян Н.С. (Москва)** Роль общественных объединений в жизни редких пациентов (15 мин) **Широкова В.В. (Москва)** Система помощи пациентам с нейрофиброматозом в России (15 мин) **Германенко О.Ю. (Москва)** Актуальные вопросы помощи больным спинальной мышечной атрофией (15 мин) **Куняшева А.А. (Москва)** Ранняя диагностика ГФР — приоритетное направление работы фонда «Редкий случай» (15 мин) **Дискуссия** (5 мин)

		Демьянов С.В., Гудкова А.П. (Москва) Гипераммониемия в неонатальном периоде (15 мин) **Дискуссия** (10 мин)			
17:30	17:40	**Зал № 1** **Консультативно-диагностический центр, Зелёный зал, 2-й этаж** Закрытие конференции			