



Медико-генетический
научный центр имени
академика Н.П. Бочкова

orphanet

ОРГАНИКА

ВСЕРОССИЙСКАЯ МУЛЬТИМЕДИЙНАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ, ПОСВЯЩЕННАЯ ДИАГНОСТИКЕ И ЛЕЧЕНИЮ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

18 мая 2021 г.
г. Москва



ПРОГРАММА КОНФЕРЕНЦИИ

18 мая 2021 года



З А Л № 1

9:00 – 10:30	НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ Председатели: Дадали Елена Леонидовна, Никитин Сергей Сергеевич	
	Полиморфизм клинических проявлений при мутациях в гене MORG	Муртазина А.Ф.
	СМА с преимущественным поражением ног. Клинико-генетические характеристики	Никитин С.С.
	Редкие варианты наследственных микроцефалии	Гусева Д.М.
	Врожденные переломы при диффузной гипотонии: где уровень поражения?	Шарова М.В.
	Дистальные артрогрипозы как результат поражения периферической нервной системы	Дадали Е.Л.
	Как читать результаты молекулярно-генетического исследования гена SMN1 и SMN2 при подозрении на спинальную мышечную атрофию?	Щагина О.А.
	Дискуссия	
10:30 – 10:45	Перерыв	
10:45 – 12:15	НОВЫЙ ШАГ В ЛЕЧЕНИИ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ <i>при поддержке компании Roche, не обеспечивается баллами НМО</i> Председатель: Влодавец Дмитрий Владимирович	
	Мультидисциплинарный подход в лечении СМА	Кузенкова Л.М.
	Ожидания от терапии СМА и данные клинических исследований Эврисди (рисдиплама)	Влодавец Д.В.
	Опыт применения Эврисди (рисдиплама) в реальной клинической практике	Смирнова А.А.
12:15 – 12:30	Перерыв	
12:30 – 14:00	ФУНКЦИОНАЛЬНАЯ ОЦЕНКА ПАЦИЕНТОВ С НЕРВНО-МЫШЕЧНЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ПО МОТОРНЫМ ШКАЛАМ — ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ СОСТОЯНИЯ/ДИНАМИКИ СОСТОЯНИЯ РЕБЕНКА. ДАВАЙТЕ ГОВОРИТЬ НА ОДНОМ ЯЗЫКЕ? Председатель: Никитин Сергей Сергеевич	
	Методы оценки двигательных навыков пациентов, динамики развития двигательных функций пациентов на терапии при спинальной мышечной атрофии	Кокорина А.А. Шидловская О.А.
	Дискуссия	



ПРОГРАММА КОНФЕРЕНЦИИ

18 мая 2021 года



ОБЩЕСТВО
ПО РАЗВИТИЮ
МЕДИЦИНСКИХ
ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИХ
НЕКОММЕРЧЕСКОЕ
ПАРТНЕРСТВО

З А Л № 1

14:00 – 14:30	Перерыв (обед)	
14:30 – 16:00	НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ ИММУНОДЕФИЦИТНЫХ СОСТОЯНИЙ КАК ОСНОВА ДОКЛИНИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ И ПРОФИЛАКТИКИ ПИДС Председатели: Румянцев Александр Григорьевич, Продеус Андрей Петрович	
	Вступительное слово	Румянцев А.Г.
	Что надо знать об иммунитете у пациентов с редкими заболеваниями	Продеус А.П.
	Как найти иммунодефицит	Корсунский И.А.
	Реализация программы неонатального скрининга ПИДС на примере Свердловской области	Тузанкина И.А.
	Первичные иммунодефицитные состояния у пациентов с генетическими дефектами	Болков М.А.
	Дискуссия	
16:00 – 16:15	Перерыв	
16:15 – 17:45	ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА ИНТРАТЕКАЛЬНОГО ВВЕДЕНИЯ <i>при поддержке компании Янссен, подразделения фармацевтических товаров ООО "Джонсон и Джонсон", не обеспечивается баллами НМО</i> Председатель: Михайлова Светлана Витальевна	
	ИТ-введение в неврологии	Михайлова С.В.
	ИТ введение у пациентов со СМА 1 типа	Невмержицкая К.С.
	ИТ введение у пациентов со СМА 2-3 типа	Лобанкин П.В.
	Дискуссия	

ЗАЛ № 2

9:00 – 10:30	ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В КАРДИОЛОГИИ: АКТУАЛЬНЫЕ ПРОБЛЕМЫ Председатели: Школьникова Мария Александровна, Щербакова Наталья Владимировна	
	Орфанные заболевания с ведущим поражением сердечно-сосудистой системы, манифестирующие в детском возрасте	Школьникова М.А., Воинова В.Ю.
	Гено-фенотипические корреляции у больных с синдромом удлинённого интервала QT	Ильдарова Р.А.
	«Банальная» брадикардия как первое проявление редких жизнеугрожающих наследственных аритмических синдромов	Полякова Е.Б.
	Реанализ данных секвенирования – эффективный диагностический инструмент в кардиологии	Щербакова Н.В., Смирнова А.В., Раджабова Г.М., Поволоцкая И.С.
	Дискуссия	
10:30 – 10:45	Перерыв	
10:45 – 12:15	ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ В ПРАКТИКЕ ДЕТСКОГО РЕВМАТОЛОГА Председатель: Алексеева Екатерина Иосифовна	
	Проблемы диагностики орфанных заболеваний в детской ревматологии	Дворянская Т.М.
	Таргетная терапия орфанных ревматических болезней у детей	Алексеева Е.И.
	Клинические разборы	Мамутова А.В.
	Дискуссия	
12:15 – 12:30	Перерыв	
12:30 – 14:00	ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ «НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ И МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТОВ» Председатели: Куцев Сергей Иванович, Алексеева Екатерина Иосифовна, Школьникова Мария Александровна	
	Вступительное слово	
	Скрининг на наследственные болезни обмена в РФ. Итоги. Перспектива расширения скрининга методом ТМС	Куцев С.И.
	Неонатальный скрининг на наследственные иммунодефициты	Румянцев А.Г.
	Неонатальный скрининг на спинальную мышечную атрофию	Поляков А.В.
	Роль медико-генетической консультации (центра) в организации и проведении неонатального скрининга (комментарий о работе центра и региона в целом)	Миннихметов И.Р.
	Маршрутизации пациентов с орфанными заболеваниями (видеозапись)	Смирнова Н.С.
	Дискуссия	

ЗАЛ № 2

14:00 – 14:30	Перерыв (обед)	
14:30 – 16:00	СПЕЦИАЛЬНАЯ СЕКЦИЯ «СПРАШИВАЛИ? ОТВЕЧАЕМ!» Председатели: Дадали Елена Леонидовна, Маркова Татьяна Владимировна	
	Вступительное слово	
	Редкий случай нервно-мышечного заболевания	Муртазина А.Ф.
	Редкий случай скелетной дисплазии	Маркова Т.В.
	Редкий случай наследственной болезни обмена веществ с поражением скелета	Маркова Т.В.
	Редкий случай сочетания двух наследственных заболеваний у одного больного. Как диагностировать?	Семенова Н.А.
	Нейродегенеративное заболевание у пациентки – каков план обследования?	Спарбер П.А.
	Консилиум специалистов для разбора клинического случая с неизвестным диагнозом (итоги)	
	Дискуссия	
16:00 – 16:15	Перерыв	
16:15 – 18:05	ОРФАННЫЕ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ С НАРУШЕНИЕМ МЕТАБОЛИЗМА Председатели: Леонтьева Ирина Викторовна, Садыкова Динара Ильгизаровна	
	Современные подходы к диагностике и лечению нарушений липидного обмена у детей	Леонтьева И.В.
	Стратегия принятия решений при редких дислипидемиях у детей	Садыкова Д.И.
	Семейная гиперхолестеринемия у ребёнка: первый «звонок» атеросклероза и как его не пропустить	Галимова Л.Ф.
	Практический опыт работы детского Центра липидологии с орфанными пациентами	Сластникова Е.С.
	Болезнь Помпе. Существуют ли клинические проявления у гетерозиготных пациентов? <i>Доклад при поддержке Sapof, не обеспечивается баллами НМО</i>	Хуан Лирена
	Дискуссия	



ПРОГРАММА КОНФЕРЕНЦИИ

18 мая 2021 года



ЗАЛ № 3

9:00 – 10:30	ОРФАННАЯ КАРДИОЛОГИЯ <i>При поддержке компании Sanofi, не обеспечивается баллами НМО</i> Председатель: Моисеев Сергей Валентинович	
	Современные подходы к мониторингу и лечению пациентов с болезнью Фабри	Моисеев С.В.
	Диагностика редких болезней в практике кардиолога. Акцент на ЭКГ	Харлап М.С.
	Клинические проявления МПС в практике детского кардиолога	Васичкина Е.С.
	Дискуссия	
10:30 – 10:45	Перерыв	
10:45 – 12:15	ГИПОФОСФАТАЗИЯ. КОНСИЛИУМ СПЕЦИАЛИСТОВ <i>При поддержке компании Swiix BioPharma, не обеспечивается баллами НМО</i> Председатели: Гуркина Елена Юрьевна, Цыгин Алексей Николаевич	
	Нарушение кальций-фосфорного обмена при орфанных заболеваниях почек у детей	Цыгин А.Н.
	Клинические проявления наследственного заболевания гипофосфатазия у детей	Гуркина Е.Ю.
	Дискуссия	
12:15 – 12:30	Перерыв	
12:30 – 14:00	ЗАЛ НЕ РАБОТАЕТ (пленарное заседание в зале №2)	
14:00 – 14:30	Перерыв	
14:30 – 16:00	РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА НЦЛ2 В ХОДЕ ДИСПАНСЕРИЗАЦИИ ДОШКОЛЬНИКОВ, ПУТИ СОВЕРШЕНСТВОВАНИЯ <i>При поддержке компании Biogen, не обеспечивается баллами НМО</i> Председатели: Белоусова Елена Дмитриевна, Лапочкин Олег Лонгинович	
	Приветственное слово председателей	Белоусова Е.Д., Лапочкин О.Л.
	Опыт диагностики НЦЛ 2 типа	Михайлова С.В.
	Опыт диагностики НЦЛ2 в г. Екатеринбург	Невмержицкая К.С.
	Находки и уроки диагностики НЦЛ2 в Красноярском крае	Бархатов М.В.
	Лабораторная диагностика и перспективы селективного скрининга на НЦЛ2	Захарова Е.Ю.
	Дискуссия: как в условиях первичного приема сократить диагностический маршрут пациентов с НЦЛ2	