



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



## ЗАЛ № 1

9:00 – 10:30	<b>НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ</b> 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	<b>Перерыв</b>	
10:45 – 12:15	<b>НОВЫЙ ШАГ В ЛЕЧЕНИИ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ</b> <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	<b>Перерыв</b>	
12:30 – 14:00	<b>ФУНКЦИОНАЛЬНАЯ ОЦЕНКА ПАЦИЕНТОВ С НЕРВНО-МЫШЕЧНЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ПО МОТОРНЫМ ШКАЛАМ — ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ СОСТОЯНИЯ/ДИНАМИКИ СОСТОЯНИЯ РЕБЕНКА. ДАВАЙТЕ ГОВОРИТЬ НА ОДНОМ ЯЗЫКЕ?</b> 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	<b>Перерыв (обед)</b>	
14:30 – 16:00	<b>НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ ИММУНОДЕФИЦИТНЫХ СОСТОЯНИЙ КАК ОСНОВА ДОКЛИНИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ И ПРОФИЛАКТИКИ ПИДС</b> 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	<b>Перерыв</b>	
16:15 – 17:45	<b>ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА ИНТРАТЕКАЛЬНОГО ВВЕДЕНИЯ</b> <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	



# ПРОГРАММА КОНФЕРЕНЦИИ

18 мая 2021 года



## ЗАЛ № 2

9:00 – 10:30	<b>ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В КАРДИОЛОГИИ: АКТУАЛЬНЫЕ ПРОБЛЕМЫ</b> 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	<b>Перерыв</b>	
10:45 – 12:15	<b>ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ В ПРАКТИКЕ ДЕТСКОГО РЕВМАТОЛОГА</b> 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	<b>Перерыв</b>	
12:30 – 14:00	<b>ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ</b> <b>«НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ И МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТОВ»</b> 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	<b>Перерыв (обед)</b>	
14:30 – 16:00	<b>СПЕЦИАЛЬНАЯ СЕКЦИЯ «СПРАШИВАЛИ? ОТВЕЧАЕМ!»</b> 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	<b>Перерыв</b>	
16:15 – 18:05	<b>ОРФАННЫЕ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ С НАРУШЕНИЕМ МЕТАБОЛИЗМА</b> 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	<b>ОРФАННАЯ КАРДИОЛОГИЯ</b> <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	<b>Перерыв</b>	
10:45 – 12:15	<b>ГИПОФОСФАТАЗИЯ. КОНСИЛИУМ СПЕЦИАЛИСТОВ</b> <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	<b>Перерыв</b>	
12:30 – 14:00	<b>ЗАЛ НЕ РАБОТАЕТ</b> (пленарное заседание в зале №2)	
14:00 – 14:30	<b>Перерыв</b>	
14:30 – 16:00	<b>РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА НЦЛ2 В ХОДЕ ДИСПАНСЕРИЗАЦИИ ДОШКОЛЬНИКОВ, ПУТИ СОВЕРШЕНСТВОВАНИЯ</b> <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	