

1 - 2 марта 2023 года на базе Сеченовского Университета состоялась II Всероссийская научно-практическая конференция с международным участием «Орфанные заболевания: прошлое, настоящее, будущее». В конференции принимали участие представители/эксперты ведущих организаций и ВУЗов Российской Федерации: НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова, ГБУЗ МО МОНИКИ имени М. Ф. Владимирского, МГУ имени М.И. Ломоносова, Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии, ФГБУ НМИЦ гематологии, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей», ПАО "Институт стволовых клеток человека", ПАО "Центр генетики и репродуктивной медицины "Генетико", ФГБВОУ ВО «Военно-медицинская академия имени С.М. Кирова», ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И. И. Мечникова», ГБУЗ ДГКБ им Н.Ф. Филатова, ФГБНУ «Научный центр психического здоровья», ФГБОУ ДПО РМАНПО, ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И. И. Мечникова», ФГБУ «НМИЦ имени В. А. Алмазова», ФГБОУ ВО Новосибирский государственный медицинский университет, ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», АО «Ильинская больница», ГБУЗ «Детская городская клиническая больница святого Владимира ДЗМ», ФГБУ Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И.Кулакова, ФГБОУ ВО МГМСУ имени А.И. Евдокимова, ФГАУ НМИЦ Нейрохирургии им. Н.Н. Бурденко, ФГБУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского, ООО "Эвоген", ГК «Мать и дитя», ГБУЗ «Городская больница №40», МГЦ Геномед, ФГБУ «НМИЦ ТО им. Н.Н. Приорова» и др.

Были представлены исследования, затрагивающие наиболее актуальные направления: проект «Геном жизни», значение и необходимость применения современных технологий в диагностике, персонализированный подход в терапии, этические аспекты медико-генетического консультирования, использование репродуктивных технологий, расширение программы неонатального скрининга и др. Проведены мастер-классы: **КОММУНИКАЦИИ ДЛЯ ВРАЧЕЙ, РАБОТАЮЩИХ С ОРФАННЫМИ ПАЦИЕНТАМИ**/ Институт лингвистики и межкультурной коммуникации ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова; **ПРИМЕНЕНИЕ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫХ ЛЕЧЕБНЫХ ПРОДУКТОВ ПИТАНИЯ В ЛЕЧЕНИИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА (НБО)**/ Московский областной научно-исследовательский клинический институт имени М. Ф. Владимирского; круглые столы: **МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В НЕФРОЛОГИИ - РАЗБОР КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ, ПРЕКОНЦЕПЦИОННЫЙ СКРИНИНГ - НЕОБХОДИМАЯ РЕАЛЬНОСТЬ? КРУГЛЫЙ СТОЛ/ДИСКУССИЯ** с участием представителей пациентских организаций; батл - **“Геном против Экзома: новый уровень”**, а также разборы сложных клинических случаев из практики специалистов.

Также в рамках конференции проведен конкурс среди молодых ученых. После оценки членами экспертной комиссии призовые места распределены следующим образом: представление **устных докладов – 1 место. Якушев Н.С.** (научный руководитель Юров И.Ю.) с работой «ПРИБРЕТЕННАЯ РЕДКОСТЬ» ХРОМОСОМНАЯ НЕСТАБИЛЬНОСТЬ КАК ЭТИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКТОР ОРФАННЫХ БОЛЕЗНЕЙ; **2 место. Парфененко М.А.** и соавторы, с работой «СОЧЕТАНИЕ ПРОЯВЛЕНИЙ СУИQT И СИНДРОМА IMAGE У РЕБЁНКА С ДВУМЯ ИНТРОННЫМИ ВАРИАНТАМИ В ГЕНЕ *KCNQ1*»; **3 место. Мкртчян Л.А.** и соавторы, с работой «ОПЫТ СЕКВЕНИРОВАНИЯ НОВОГО ПОКОЛЕНИЯ В ДИАГНОСТИКЕ

ДИСФЕРЛИНОПАТИИ». Постерная секция: **1 место. Ширяева М.М.** (научный руководитель Балашова М.С.); **2 место. Махалова А.С.** (научный руководитель Лаврова А.Е.) и соавторы с работой «ХАРАКТЕРИСТИКА КОЖНОГО ЗУДА У ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ АЛАЖИЛЛЯ».

Проведение мероприятия способствовало не только повышению уровня информированности о редких, генетически детерминированных состояниях среди врачей, молодых ученых, студентов, совершенствованию знаний о методах ранней диагностики орфанных заболеваний, возможностях терапии и реабилитации, но и созданию условий для диалога, обмена опытом и мнениями между опытными учеными, специалистами и молодыми учеными, обсуждения и формирования совместных проектов/коллобараций с ведущими организациями/экспертами в области ОЗ.