



СЕЧЕНОВСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ
НАУК О ЖИЗНИ



МОНИКИ
1775

II ВСЕРОССИЙСКАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ
КОНФЕРЕНЦИЯ



ПРОГРАММА

1-2 МАРТА 2023 Г. | СЕЧЕНОВСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ

ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ

НАСТОЯЩЕЕ

БУДУЩЕЕ

ПРОГРАММА

- 08:30 – 09:00 Регистрация участников
- 09:00 – 09:40 Торжественное открытие
- 09:40 – 11:20 Пленарное заседание
- 11:20 – 11:40 **ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК**

11:40 – 13:10

Секция "ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ" (Зал Сеченов)

Секция "НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В НЕФРОЛОГИИ" (Зал Абrikосов)

Секция "СИНДРОМАЛЬНАЯ ПАТОЛОГИЯ ПОЧЕК" (Зал Пирогов)

13:10 – 13:30 **ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК**

13:30 – 15:00

Секция "ФУНДАМЕНТАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ОРФАННЫХ БОЛЕЗНЕЙ" (Зал Сеченов)

Секция "НЕФРОПАТИЧЕСКИЙ ЦИСТИНОЗ" (Зал Абrikосов)

Секция "БОЛЕЗнь ФАБРИ – НЕДООЦЕНЕННАЯ ПРОБЛЕММА" (Зал Пирогов)

15:00 – 15:20 **ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК**



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

15:20 – 16:50

Секция "МОЛЕКУЛЯРНАЯ ЦИТОГЕНЕТИКА – «НОВОЕ СТАРОЕ» ИЗМЕРЕНИЕ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНОМИКИ. ДИАГНОСТИКА «НАИРЕДЧАЙШИХ» БОЛЕЗНЕЙ" (Зал Сеченов)

Секция "X-СЦЕПЛЕННЫЙ ДОМИНАНТНЫЙ ГИПОФОСФАТЕМИЧЕСКИЙ РАХИТ" (Зал Абрикосов)

Секция "АКТУАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ АГУС У ДЕТЕЙ И ВЗРОСЛЫХ" (Зал Пирогов)

16:50 – 17:10 **ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК**

17:10 – 18:40

Батл "ГЕНОМ ПРОТИВ ЭКЗОМА – НОВЫЙ УРОВЕНЬ" (Зал Сеченов)

Круглый стол/дискуссия "РОЛЬ МИТОХОНДРИЙ ПРИ ЗАБОЛЕВАНИЯХ ПОЧЕК", "МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В НЕФРОЛОГИИ – РАЗБОР КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ" (Зал Абрикосов)

18:40 – 19:00 Подведение итогов первого дня конференции. Фотосессия.



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

- 08:30 – 09:00 Регистрация участников
- 09:00 – 09:40 Торжественное открытие
- 09:40 – 11:20 Пленарное заседание

РАСШИРЕНИЕ НЕОНАТЕЛЬНОГО СКРИНИНГА. НОВЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ И НОВЫЕ ЗАДАЧИ.



Латыпов А.Ш.

заведующий медико - генетическим центром ГБУЗ МО МОНИКИ имени М.Ф. Владимирского, к.м.н.; г. Москва

09:40 – 10:00

ПОЛНОГЕНОМНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ У ДЕТЕЙ: ОПТИМАЛЬНО ИЛИ ИЗБЫТОЧНО?



Грознова О.С.

главный научный сотрудник ОСП НИКИ педиатрии им. академика Ю. Е. Вельтищева ГБОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова, директор благотворительного фонда «Геном жизни», д.м.н.; г. Москва

10:00 – 10:20

ОПЫТ И ПЕРСПЕКТИВЫ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В НИКИ ПЕДИАТРИИ ИМЕНИ АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИЩЕВА



Воинова В.Ю.

д.м.н., профессор, заведующая кафедрой общей и медицинской генетики МБФ, заместитель директора по трансляционной медицине НИКИ педиатрии им. ак. Ю.Е. Вельтищева, главный научный сотрудник отдела клинической генетики НИКИ педиатрии им.ак. Ю.Е. Вельтищева ФГАУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова МЗ РФ

10:20 – 10:40



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



1 МАРТА, СРЕДА

ПРОГРАММА

ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ ПРИ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ: ИСТОРИЯ, РАЗВИТИЕ И ПЕРСПЕКТИВЫ



Воронцова М.В.

ведущий научный сотрудник Национального
медицинского исследовательского центра
эндокринологии Минздрава России,
заведующий Лабораторией молекулярной
эндокринологии МГУ имени М.И. Ломоносова,
к.м.н.; г. Москва

10:40 – 11:00

ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ ПОЧЕК: НЕДООЦЕНЕННАЯ ПРОБЛЕМА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ. ВАЖНОСТЬ СИСТЕМЫ ГОСУДАРСТВЕННОГО НАДЗОРА.



Шилов Е.М.

главный внештатный специалист нефролог МЗ
РФ, профессор кафедры внутренних,
профессиональных болезней и ревматологии
ИКМ имени Н.В.Склифосовского ФГАОУ ВО
Первый МГМУ имени И.М. Сеченова
(Сеченовский Университет), д.м.н., профессор;
г. Москва

11:00 – 11:20

11:20 – 11:40 **ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК**

11:40 – 13:10

Секция "ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ОРФАННЫХ
ЗАБОЛЕВАНИЙ" (Зал Сеченов)

Модераторы: Воронцова М.В., Павлова Г.В.,
Гуменко Р.С.

ВОЗМОЖНОСТИ СОВРЕМЕННОЙ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ ОРФАННЫХ БОЛЕЗНЕЙ



Пушков А.А.

ведущий научный сотрудник
лаборатории медицинской геномики
ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»
Минздрава России, к.б.н.
г. Москва

11:40 – 12:00



**ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ**

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ

Секция "НАСЛЕДСТВЕННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ В НЕФРОЛОГИИ"
(Зал Абрикосов)

Секция "СИНДРОМАЛЬНАЯ
ПАТОЛОГИЯ ПОЧЕК" (Зал
Пирогов)



1 МАРТА, СРЕДА

ПРОГРАММА

РОЛЬ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ В ВЫБОРЕ ТАКТИКИ ВЕДЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С НАРУШЕНИЕМ ФОРМИРОВАНИЯ ПОЛА



Калиниченко Н.Ю.

ведущий научный сотрудник
Национального медицинского
исследовательского центра
эндокринологии, к.м.н.
ФГБУ НМИЦ эндокринологии, г. Москва

12:00 – 12:20

ДИФФЕРЕНЦИРОВОЧНАЯ ТЕРАПИЯ – КАК НОВЫЙ ПОДХОД К ЛЕЧЕНИЮ ГЛИОМЫ



Павлова Г.В.

заведующий кафедры медицинской генетики
ФГАОУ ВО Первый Московский
государственный медицинский университет
имени И.М. Сеченова (Сеченовский
Университет), к.б.н., профессор РАН
ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова
(Сеченовский Университет), г. Москва

12:20 – 12:40

ОПЫТ СЕКВЕНИРОВАНИЯ НОВОГО ПОКОЛЕНИЯ В ДИАГНОСТИКЕ ДИСФЕРЛИНОПАТИИ

Исаев А.А., Лимаев И.С., Мкртчян Л.А., Мусатова Е.Х.,
Хмелькова Д.Х., Гусева М.В., Каймонов В.С., Яковлев И.А.,
Бардаков С.Н., Деев Р.В.

ПАО "Институт стволовых клеток человека", г. Москва
ПАО "Центр генетики и репродуктивной медицины "Генетико", г.
Москва
ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский
университет имени
И. И. Мечникова», г. Санкт-Петербург
ООО «Генотаргет», г. Москва
ФГБВОУ ВО «Военно-медицинская академия имени С.М. Кирова»,
г. Санкт-Петербург

12:40 – 12:55



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ

Секция "НАСЛЕДСТВЕННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ В НЕФРОЛОГИИ"
(Зал Абрикосов)

Секция "СИНДРОМАЛЬНАЯ
ПАТОЛОГИЯ ПОЧЕК" (Зал
Пирогов)



ПРОГРАММА

ХИМЕРИЗМ В ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ НА +14 ДЕНЬ ПОСЛЕ АЛЛО-ТГСК, КАК КРИТЕРИЙ НЕПРИЖИВЛЕНИЯ ТРАНСПЛАНТАТА

Дубова О.Е., Шихвеледова Ф.К., Юшкова А.А., Масликова У.В., Сайдуллаева И. С.

ФГБУ НМИЦ гематологии Минздрава России, г. Москва
ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет),
г. Москва

12:55 – 13:10

11:40 – 13:10

Секция "НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В НЕФРОЛОГИИ" (Зал Абрикосов)

Модераторы: Аксенова М.Е., Приходина Л.С.

ПЕРВИЧНАЯ ГИПЕРОКСАЛУРИЯ



Приходина Л.С.

главный научный сотрудник отдела наследственных и приобретенных болезней почек имени профессора М.С. Игнатовой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, д.м.н.
НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева; г. Москва

11:40 – 12:10

СИНДРОМ АЛЬПОРТА



Аксенова М.Е.

ведущий научный сотрудник отдела наследственных и приобретенных болезней почек имени профессора М.С. Игнатовой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, к.м.н.
НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева; г. Москва

12:10 – 12:40



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

ВОЛЧАНОЧНЫЙ НЕФРИТ - ЧТО СКРЫТО ПОД МАСКОЙ?



Подчерняева Н.С.

д.м.н., профессор кафедры детских болезней КИДЗ ФГАОУ ВО Первого Московского государственного медицинского университета имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет)
ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), г. Москва

12:40 - 13:10

11:40 - 13:10

Секция "СИНДРОМАЛЬНАЯ ПАТОЛОГИЯ ПОЧЕК" (Зал Пирогов)

Модераторы: Длин В.В., Морозов С.Л.

НЕ ВСЕГДА АРПКБП - ТРИ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЯ РАННЕЙ ВЕРИФИКАЦИИ ДИАГНОЗА



Шумихина М.В.

врач-нефролог детской городской клинической больницы имени Н.Ф.Филатова, к.м.н.
ГБУЗ ДГКБ им Н.Ф. Филатова, г. Москва

11:40 - 12:10

АЛКАПТОНУРИЯ - КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ



Обухова В.А.

научный сотрудник отдела наследственных и приобретенных болезней почек имени профессора М.С. Игнатовой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева
НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева; г. Москва

12:10 - 12:25



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОГО МОНОГЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ «STAR - СИНДРОМ»

Курсова Т.С., Морозов С.Л.

врач – ординатор НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева
НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева;
г. Москва

12:25 – 12:40

ГИПОПЛАЗИЯ ПОЧЕК ПРИ СИНДРОМЕ ТАУНС-БРОКСА

Хохлова А.М., Обухова В.А.

научный сотрудник отдела наследственных и приобретенных болезней почек имени профессора М.С. Игнатовой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева
НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева;
г. Москва

12:40 – 12:55

ВАРИАБЕЛЬНОСТЬ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ САКУТ У РЕБЕНКА ТРЕХ ЛЕТ

Михайлова Д.Ю., Зайкова Н.М., Длин В.В., Смирнова А.В.

врач – ординатор НИКИ педиатрии НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева
НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева;
г. Москва

12:55 – 13:10

13:10 – 13:30 ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

13:30 – 15:00

Секция "ФУНДАМЕНТАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ
ОРФАННЫХ БОЛЕЗНЕЙ" (Зал Сеченов)

Модератор: Юров И.Ю.

ГЕНОМИКА ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ: ДОЛГИЙ И ТЕРНИСТЫЙ ПУТЬ ОТ ДИАГНОСТИКИ К ТЕРАПИИ



Юров И.Ю.

заведующий лабораторией молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «Научный центр психического здоровья»,
заведующий лабораторией молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой, ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО ФГБНУ «Научный центр психического здоровья», г. Москва
ФГБОУ ДПО РМАНПО, г. Москва

13:30 – 13:55

МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ ВЫБОРА ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ ПРИ ОРФАННЫХ БОЛЕЗНЯХ



Ларионова В.И.

профессор кафедры педиатрии с детской кардиологией Северо-Западного Государственного медицинского университета имени И.И. Мечникова; ведущий научный сотрудник института детской ортопедии имени Г.И. Турнера ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова», г. Санкт-Петербург

13:55 – 14:15

ПРОБЛЕМА МОНОГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ С ПОРАЖЕНИЕМ ЦНС НА СОВРЕМЕННОМ ЭТАПЕ

Герасимов А.П., Назаралиева Э.Т., Николаенко М.С., Хачатрян В.А.

старший научный сотрудник НИЛ нейрохирургии детского возраста, врач-невролог, генетик, клинический нейрофизиолог
ФГБУ «НМИЦ имени В.А. Алмазова», г. Санкт-Петербург

14:15 – 14:30



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



1 МАРТА, СРЕДА

ПРОГРАММА

БИОИНФОРМАТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ МОЛЕКУЛЯРНЫХ МЕХАНИЗМОВ РЕДКИХ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ



Васин К.С.

научный сотрудник лаборатории молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой, ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова, научный сотрудник лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «Научный центр психического здоровья», к.м.н. НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова, г. Москва
ФГБНУ «Научный центр психического здоровья», г. Москва

14:30 – 14:45

ЭФФЕКТИВНОСТЬ ЛЕЧЕНИЯ ПРЕПАРАТОМ СЕЛУМЕТИНИБ ПЛЕКСИФОРМНЫХ НЕЙРОФИБРОМ У ДЕТЕЙ С НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ I ТИПА (НАБЛЮДЕНИЕ В ПРОГРАММЕ РАННЕГО ДОСТУПА)



Забродина А.Р.

НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова, г. Москва

14:45 – 15:00



ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

13:30 – 15:00

Секция "НЕФРОПАТИЧЕСКИЙ ЦИСТИНОЗ" (Зал
Абрикосов)

Модераторы: Папиж С.В., Приходина Л.С.,
Цыгин А.Н.

СИНДРОМ ФАНКОНИ У ДЕТЕЙ: ОТ ДИАГНОСТИКИ К ТЕРАПИИ



Папиж С.В

ведущий научный сотрудник отдела наследственных и приобретенных болезней почек имени профессора М.С. Игнатовой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, к.м.н. НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева; г. Москва

13:30 – 14:00

КАК РАСПОЗНАТЬ ЦИСТИНОЗ И ЧТО ДЕЛАТЬ ДАЛЬШЕ?



Цыгин А.Н.

профессор, заведующий нефрологическим отделением ФГАУ «НМИЦ здоровья детей», д.м.н. ФГАУ «НМИЦ здоровья детей», г. Москва

14:00 – 14:30

НЕФРОПАТИЧЕСКИЙ ЦИСТИНОЗ: СОВРЕМЕННЫЕ ТЕРАПЕВТИЧЕСКИЕ ПОДХОДЫ



Приходина Л.С.

главный научный сотрудник отдела наследственных и приобретенных болезней почек имени профессора М.С. Игнатовой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, д.м.н. НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева; г. Москва

14:00 – 14:30



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



1 МАРТА, СРЕДА

ПРОГРАММА

13:30 - 15:00

Секция "БОЛЕЗНЬ ФАБРИ - НЕДООЦЕНЕННАЯ ПРОБЛЕММА" (Зал Пирогов)

Модераторы: Шилов Е.М., Моисеев С.В.

БОЛЕЗНЬ ФАБРИ - НЕДООЦЕНЕННАЯ ПРИЧИНА ХПН



Шилов Е. М.

главный внештатный специалист нефролог МЗ РФ, профессор Кафедры внутренних, профессиональных болезней и ревматологии ИКМ имени Н.В.Склифосовского ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), д.м.н., профессор ФГАОУ ВО Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), г. Москва

13:30 - 13:45

АКТУАЛЬНЫЕ ДАННЫЕ О РОССИЙСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ ПАЦИЕНТОВ С БОЛЕЗНЬЮ ФАБРИ



Моисеев С.В.

директор Клиники ревматологии, нефрологии и профпатологии имени Е.М. Тареева, заведующий кафедрой внутренних, профессиональных болезней и ревматологии ФГАОУ ВО Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), член.-корр. РАН, д.м.н., профессор ФГАОУ ВО Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), г. Москва

13:45 - 14:10

ПОДХОДЫ К ДИАГНОСТИКЕ ПАЦИЕНТОВ С ПОРАЖЕНИЯМИ ПОЧЕК ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ



Артемов Д.В.

главный внештатный специалист нефролог МЗ МО, врач-нефролог-трансплантолог ГБУЗ МО МОНИКИ имени М.Ф. Владимирского, к.м.н. ГБУЗ МО МОНИКИ имени М.Ф. Владимирского, г.Москва

14:10 - 14:35



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

НЕФРОПАТИЯ ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ



Соболева М.К.

профессор кафедры педиатрии Новосибирского государственного медицинского университета ФГБОУ ВО Новосибирский государственный медицинский университет, г. Новосибирск

14:35 – 15:00

15:00 – 15:20 ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК

15:20 – 16:50

Секция "МОЛЕКУЛЯРНАЯ ЦИТОГЕНЕТИКА – «НОВОЕ СТАРОЕ» ИЗМЕРЕНИЕ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНОМИКИ. ДИАГНОСТИКА «НАИРЕДЧАЙШИХ» БОЛЕЗНЕЙ" (Зал Сеченов)

Модератор: Юров И.Ю.

МОЛЕКУЛЯРНЫЕ И ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ РЕДКОСТИ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ



Юров И.Ю.

заведующий лабораторией молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «Научный центр психического здоровья»,

15:20 – 15:45

заведующий лабораторией молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой, ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова, г. Москва ФГБНУ «Научный центр психического здоровья», г. Москва ФГБОУ ДПО РМАНПО, г. Москва



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



1 МАРТА, СРЕДА

ПРОГРАММА

ДИАГНОСТИКА РЕДКИХ ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ: ГОРИЗОНТ И СЛЕДУЮЩИЕ РУБЕЖИ



Шилова Н.В.

заведующая лабораторией (Лаборатория цитогенетики), Заведующая лабораторией (Лаборатория цитогенетики молекулярной), Член Российского общества медицинских генетиков, Европейской цитогенетической ассоциации (ЕСА) и Европейского общества по генетике человека (ESHG). Эксперт Центра внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований, выполняемых в клинично-диагностических лабораториях по цитогенетике (МСИ «ФСВОК»), д.м.н., ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

15:45 – 16:05

РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ, СВЯЗАННЫЕ С ХРОМОСОМНЫМИ ПЕРЕСТРОЙКАМИ И НЕСТАБИЛЬНОСТЬЮ



Колотий А.Д.

научный сотрудник лаборатории молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой, ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова, г. Москва ФГБНУ «Научный центр психического здоровья», г. Москва

16:05 – 16:20

РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, СВЯЗАННЫЕ С ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМОЙ: ОЦЕНКА ПОСЛЕДСТВИЙ ХРОМОСОМНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТИ ПРИ СИНДРОМЕ ПОТОКИ-ЛАПСКИ

Юдицкая М.Е., Куринная О.С.

НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова, г. Москва ФГБНУ «Научный центр психического здоровья», г. Москва

16:20 – 16:35



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ

ПРОГРАММА

«ПРИОБРЕТЕННАЯ РЕДКОСТЬ» ХРОМОСОМНАЯ НЕСТАБИЛЬНОСТЬ КАК ЭТИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКТОР ОРФАННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

Якушев Н.С., Юров И.Ю.

НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова, г. Москва
ФГБНУ «Научный центр психического здоровья», г. Москва
ФГБОУ ДПО РМАНПО, г. Москва

16:35 – 16:50

15:20 – 16:50

Секция "X-СЦЕПЛЕННЫЙ ДОМИНАНТНЫЙ ГИПОФОСФАТЕМИЧЕСКИЙ РАХИТ"
(Зал Абрикосов)

Модераторы: Папиж С.В., Приходина Л.С.

X-СЦЕПЛЕННЫЙ ДОМИНАНТНЫЙ ГИПОФОСФАТЕМИЧЕСКИЙ РАХИТ: ОТ ДЕТЕЙ К ВЗРОСЛЫМ



Папиж С.В.

ведущий научный сотрудник отдела наследственных и приобретенных болезней почек имени профессора М.С. Игнатовой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, к.м.н.
НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева; г. Москва

15:20 – 15:50

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФОРМ РАХИТА



Куликова К.С.

детский эндокринолог., к.м.н.
ФГБУ «НМИЦ эндокринологии»/ Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии, г. Москва, г. Москва

16:05 – 16:20



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

ВОЗМОЖНОСТИ ОРТОПЕДИЧЕСКОЙ КОРРЕКЦИИ ДЕФОРМАЦИЙ НОГ ПРИ X-СЦЕПЛЕННОМ ДОМИНАНТНОМ ГИПОФОСФАТЕМИЧЕСКОМ РАХИТЕ



Петров М.А.

детский травматолог-ортопед, к.м.н.
АО «Ильинская больница», г. Москва

16:20 – 16:50

15:20 – 16:50

Секция "АКТУАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ аГУС У ДЕТЕЙ И ВЗРОСЛЫХ" (Зал Пирогов)

Модераторы: Шилов Е.М., Эмирова Х.М.

КОМПЛЕМЕНТ ОПОСРЕДОВАННЫЕ БОЛЕЗНИ ПОЧЕК



Шилов Е. М.

главный внештатный специалист нефролог МЗ РФ, профессор Кафедры внутренних, профессиональных болезней и ревматологии ИКМ имени Н.В.Склифосовского ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), д.м.н., профессор ФГАОУ ВО Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), г. Москва

15:20 – 15:35

КАК УЛУЧШИТЬ ПРОГНОЗ АТИПИЧНОГО ГЕМОЛИТИКО - УРЕМИЧЕСКОГО СИНДРОМА?



Эмирова Х.М.

профессор кафедры педиатрии ФГБОУ ВО МГМСУ имени А.И. Евдокимова, врач-педиатр, нефролог, к.м.н.

ГБУЗ «Детская городская клиническая больница святого Владимира ДЭМ», г.Москва

15:35 – 16:00



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

АКУШЕРСКИЙ АГУС



Кирсанова Т.В.

старший научный сотрудник отделения репродуктивной гематологии и клинической гемостазиологии ФГБУ Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И.Кулакова, к.м.н.
ФГБУ Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И.Кулакова, г. Москва

16:00 – 16:25

ПАТОМОРФОЛОГИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА АГУС



Столяревич Е.С.

д.м.н., профессор, кафедра нефрологии МГМСУ им. А.И. Евдокимова
ФГБОУ ВО МГМСУ имени А.И. Евдокимова, г. Москва

16:25 – 16:50

16:50 – 17:10 **ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК**

17:10 – 18:40

Батл: "ГЕНОМ ПРОТИВ ЭКЗОМА – НОВЫЙ УРОВЕНЬ" (Зал Сеченов)

Модераторы: Воинова В.Ю., Марахонов А.В.

17:10 – 18:40

Круглый стол/дискуссия: "МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В НЕФРОЛОГИИ – РАЗБОР КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ" (Зал Абрикосов)

Модераторы: Петросян Э.К., [Настаушева Т.Л.](#)



**ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ**

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

РОЛЬ МИТОХОНДРИЙ ПРИ ЗАБОЛЕВАНИЯХ ПОЧЕК

Петросян Э. К. (30 мин.)

СИНДРОМ ФАНКОНИ ПРИ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ БОЛЕЗНИ

Настаушева Т. Л., Козарезов С.А. (30 мин.)

ДИСКУССИЯ (30 МИН.)

18:40 – 19:00

Подведение итогов первого дня конференции.
Фотосессия



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



1 МАРТА, СРЕДА

ПРОГРАММА

08:30 – 09:00 Регистрация участников

09:00 – 10:30

Секция "ВОЗМОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКИ И ТЕРАПИИ ОРФАННЫХ БОЛЕЗНЕЙ" (Зал Сеченов)

10:30 – 10:50 **ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК**

10:50 – 12:20

Секция "ЗНАЧЕНИЕ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ И НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА В ПРОФИЛАКТИКЕ ОРФАННЫХ БОЛЕЗНЕЙ" (Зал Сеченов)

12:20 – 12:40 **ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК**

12:40 – 14:10

Круглый стол/дискуссия "ВОЗМОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКИ И ТЕРАПИИ ОРФАННЫХ БОЛЕЗНЕЙ" (Зал Сеченов)

14:10 – 14:30 **ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК**

14:30 – 16:00

Секция "СЛОЖНЫЙ СЛУЧАЙ В ПРАКТИКЕ ВРАЧА – ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК" (Зал Сеченов)



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

16:00 – 16:20 ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК

16:20 – 17:50

Круглый стол/дискуссия
с участием представителей пациентских
организаций (Зал Сеченов)

17:50 – 18:10 ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК

18:10 – 18:50

Мастер-класс "КОММУНИКАЦИИ ДЛЯ ВРАЧЕЙ,
РАБОТАЮЩИХ С ОРФАННЫМИ ПАЦИЕНТАМИ"
(Зал Пирогов)

Мастер-класс "ПРИМЕНЕНИЕ
СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫХ ЛЕЧЕБНЫХ ПРОДУКТОВ
ПИТАНИЯ В ЛЕЧЕНИИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ
БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА (НБО)" (Зал Абrikосов)

18:10 – 18:50 Подведение итогов конференции.
Выдача сертификатов.
Интервью участников.
Фотосессия



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

08:30 – 09:00 Регистрация участников

09:00 – 10:30

Секция "ВОЗМОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКИ И ТЕРАПИИ ОРФАННЫХ БОЛЕЗНЕЙ" (Зал Сеченов)

Модераторы: Асанов А.А., Демикова Н.С.

МПС: МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД ДИАГНОСТИКЕ И ЛЕЧЕНИЮ



Бокова Т.А.

руководитель отделения педиатрии ГБУЗ МО
МОНИКИ имени М.Ф. Владимирского, д.м.н.,
профессор кафедры педиатрии с инфекционными
болезнями у детей ФДПО РНИМУ имени Н.И.
Пирогова
ГБУЗ МО МОНИКИ имени М.Ф. Владимирского, г.
Москва
ФДПО РНИМУ имени Н.И. Пирогова, г. Москва

09:00 – 09:20

ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗОВ. НОВЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ И МОЛЕКУЛЯРНЫЕ КРИТЕРИИ



Макашова Е.С.

ФГАУ НМИЦ Нейрохирургии им. Н.Н.
Бурденко; г. Москва
ГБУЗ МКНЦ имени А.С.Логонова, г.Москва

09:20 – 09:40



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



2 МАРТА, ЧЕТВЕРГ

ПРОГРАММА

ОСОБЕННОСТИ ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ. ОСОБЕННОСТИ ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ НА ПРИМЕРЕ ПАЦИЕНТОВ С ДИАГНОЗОМ ХОРЕЯ ГЕНТИНГТОНА.



Проскурина Е.В.

главный внештатный специалист МЗ московской области по орфанным заболеваниям, заведующий Центра Орфанных Заболеваний ГБУЗ МО «Московский областной научно-исследовательский клинический институт имени М. Ф. Владимирского» ГБУЗ МО МОНИКИ имени М. Ф. Владимирского, г. Москва

09:40 – 10:00

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ФОКАЛЬНОГО СЕГМЕНТАРНОГО ГЛОМЕРУЛОСКЛЕРОЗА СО СТЕРОИД-РЕЗИСТЕНТНЫМ НЕФРОТИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ У ВЗРОСЛЫХ

Шерхова А.З., Андреева Е.Ю., Чучин Г.К., Ли О.А., Чеботарева Н.В.

ФГАОУ ВО Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), г. Москва

10:00 – 10:15

АНГИДРОТИЧЕСКАЯ ЭКТОДЕРМАЛЬНАЯ ДИСПАЗИЯ: ПАЦИЕНТ С СИНДРОМОМ КРИСТА - СИМЕНСА -ТУРЕНА В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА

Кузнецова Н.А., Сидорович О.В., Попова О.Ю., Лобанов М.Е.

ФГБУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского, г. Саратов

10:15 – 10:30

10:30 – 10:50 ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

13:30 - 15:00

Секция "ЗНАЧЕНИЕ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ И НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА В ПРОФИЛАКТИКЕ ОРФАННЫХ БОЛЕЗНЕЙ" (Зал Пирогов)

Модераторы: Гнетецкая В.А., Латыпов А.Ш.

НЕИНВАЗИВНЫЙ ПРЕНАТАЛЬНЫЙ ТЕСТ: НОВЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ



Баранова Е.Е.

к.м.н., доцент кафедры медицинской генетики
ФГБОУ ДПО Российской медицинской академии
непрерывного профессионального образования
Минздрава России; медицинский директор ООО
"Эвоген", г. Москва
ФГБОУ ДПО РМАНПО, г. Москва
ООО "Эвоген", г. Москва

10.50-11.05

ПОЛНОЭКЗОМНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ В ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ



Гнетецкая В.А.

руководитель Медико-Генетического Центра
Клиники «Мать и дитя»,
врач-генетик, к.м.н., г. Москва
ГК «Мать и дитя», г. Москва

11.05-11.25



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

ЭКЗОМНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ, КАК ОСНОВА ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА



Трофимов Д.Ю.

директор Института репродуктивной генетики «Национального медицинского исследовательского центра акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова», д.б.н., член-корреспондент РАН
ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова», г. Москва

11.25 – 11.45

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ГОНОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ И НАРУШЕНИЙ ФОРМИРОВАНИЯ ПЛОДА



Черных В.Б.

заведующий лабораторией генетики нарушений репродукции, профессор кафедры генетики эндокринных болезней Института высшего и дополнительного профессионального образования, ФГБНУ "Медико-геретический научный центр им. академика Н. П. Бочкова"; профессор кафедры общей и медицинской генетики Медико-биологического факультета ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова, д.м.н.

ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова, г. Москва
МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова, г. Москва

11.45 – 12.05

ПЕРВЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ ЭФФЕКТИВНОСТИ ВНЕДРЕНИЯ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА В ГОРОДЕ САНКТ-ПЕТЕРБУРГЕ ЗА ПЕРИОД 2021-2022 ГГ.

Рудник А.Ю., Апалько С.В.

специалист научно-исследовательского отдела СПб ГБУЗ «Городская больница №40», к.м.н.
ГБУЗ «Городская больница №40», г. Санкт-Петербург, Россия

12:05 – 12:20

12:20 – 12:40 ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



2 МАРТА, ЧЕТВЕРГ

ПРОГРАММА

12.40- 14.10

Круглый стол/дискуссия "ПРЕКОНЦЕПЦИОННЫЙ СКРИНИНГ - НЕОБХОДИМАЯ РЕАЛЬНОСТЬ?"
(Зал Сеченов) с участием пациентских организаций

Модераторы: Ижевская В.Л., Гнетецкая В.А.



Глотов О.С. (20 мин.)

заведующий Отделом вирусологии и молекулярно-биологических методов исследования ФГБУ ДНКЦИБ ФМБА России; с.н.с. лаборатории геномики с группой биоресурсной коллекции ФГБНУ "НИИАГИР имени Д.О.Отта", г.Санкт- Петербург



Прохорчук Е.Б. (20 мин.)

декан МБФ ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова МЗ РФ, и.о. заведующего кафедрой молекулярной биологии и медицинской биотехнологии МБФ ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова МЗ РФ, д.б.н., член-корреспондент РАН, г. Москва



Гребенщикова Е.Г. (20 мин.)

заведующий кафедрой биоэтики ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова, д.филос.н.; г. Москва

ДИСКУССИЯ (30 МИН.)

14.10- 14.30 ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК



ОРОФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



2 МАРТА, ЧЕТВЕРГ

ПРОГРАММА

14:30 – 16:00

Секция "СЛОЖНЫЙ СЛУЧАЙ В ПРАКТИКЕ ВРАЧА –
ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК" (Зал Сеченов)

Модераторы: Ижевская В.Л., Демикова Н.С.

СЛУЧАЙ НЕУТОЧНЕННОЙ МИОПАТИИ С ПОТЕРЕЙ ПИГМЕНТА



Коталевская Ю.Ю.

врач-генетик, заведующий консультативным
отделением медико-генетического центра ГБУЗ
МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского, к.м.н.
ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского,
г.Москва

14.30– 14.50

ОПРЕДЕЛЕНИЕ КАУЗАТИВНОСТИ ГЕНОМНЫХ ВАРИАНТОВ. КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ



Канивец И.В.

руководитель отдела генетики МГЦ Геномед,
доцент кафедры медицинской генетики РМАНПО,
к.м.н.
МГЦ Геномед, г. Москва
ФГБОУ ДПО РМАНПО, г. Москва

14.50–15.10

СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ X;9 ТРАНСЛОКАЦИИ



Опарина Н.В., Черных В.Б., Коталевская Ю.Ю.

врач-лабораторный генетик медико-генетической
лаборатории Медико-генетического центра ГБУЗ
МО «Московский Областной Научно-
исследовательский Клинический Институт» имени
М.Ф. Владимирского
ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского, г.
Москва

15.10–15.30



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

РЕДКИЙ СЛУЧАЙ ПЕРВИЧНОГО ГИПЕРПАРАТИРЕОЗА У МОЛОДОЙ ПАЦИЕНТКИ С СИНДРОМОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА: ТРУДНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

Каравайная Т.К., Ожималов И.Д.

Московский Государственный Университет имени М.В. Ломоносова,
г. Москва
ФГБУ «НМИЦ Эндокринологии», г. Москва

15.30–15.45

СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ ПИКНОДИЗОСТОЗА. ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ, ПРЕДВАРИТЕЛЬНОЕ СООБЩЕНИЕ.

Буклемишев Ю.В., Добрицына М.А.

ФГБУ «НМИЦ ТО имени Н.Н. Приорова» Минздрава России, г. Москва

15.45–16.00

16.00–16.20 ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК

16.20–17.50

Круглый стол/дискуссия с участием представителей пациентских организаций.
(Зал Сеченов)

Модераторы: Проскурина Е.В., Тулузановская И.Г.



Мясникова И.В. (20 мин.)

Председатель правления Всероссийского общества орфанных заболеваний (ВООЗ), член попечительского совета фонда "Круг добра"



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА



Витковская И.П. (20 мин.)

заместитель главного врача ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» по организационно-методической работе, к.м.н



Проскурина Е.В. (20 мин.)

главный внештатный специалист МЗ Московской области по орфанным заболеваниям, заведующий Центра Орфанных Заболеваний ГБУЗ МО МОНИКИ имени М. Ф. Владимирского

17.50–18.10

ПОСТЕРНАЯ СЕССИЯ КОФЕ-БРЕЙК

18.10–18.50

МАСТЕР-КЛАССЫ:

КОММУНИКАЦИИ ДЛЯ ВРАЧЕЙ, РАБОТАЮЩИХ С ОРФАННЫМИ ПАЦИЕНТАМИ (ЗАЛ ПИРОГОВ)



Донскова Ю.В.

Институт лингвистики и межкультурной коммуникации ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова (Сеченовский университет); г. Москва

ПРИМЕНЕНИЕ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫХ ЛЕЧЕБНЫХ ПРОДУКТОВ ПИТАНИЯ В ЛЕЧЕНИИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА (НБО)



Латыпов А.Ш.

заведующий медико - генетическим центром ГБУЗ МО МОНИКИ имени М.Ф. Владимирского, к.м.н.; г. Москва

18.50 – 19.30

Подведение итогов конференции.
Выдача сертификатов.
Интервью участников.
Фотосессия.



**ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ**

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

АНАЛИЗ РЕЗУЛЬТАТОВ ПОЛНОГЕНОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ У ПАЦИТОВ САНОМАЛИЯМИ МОЧЕВЫДЕЛИТЕЛЬНОЙ СИСТЕМЫ

Аникина К.А., Артемьева В.С., Гуменюк О.И.

ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского, г. Саратов

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ КИСТОЗНОГО ФИБРОЗА, ОСЛОЖНЕННЫЙ СИНДРОМОМ ПСЕВДО-БАРТТЕРА

Гайнутдинова Н.Р.

ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет», г. Казань

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ ТОНКИХ БАЗАЛЬНЫХ МЕМБРАН В СОЧЕТАНИИ С БОЛЕЗНЬЮ НОЖЕК ПОДОЦИТОВ

Кушнерева Т.М., Лушниковна Н.А.

ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского, г. Саратов

ДИСКОРДАНТНОСТЬ ХИМЕРИЗМА В КРОВИ И В КОСТНОМ МОЗГЕ У ПАЦИЕНТА ПОСЛЕ АЛЛО-ТГСК. РАСЧЕТ ПОСТТРАНСПЛАНТАЦИОННОГО ХИМЕРИЗМА В УСЛОВИЯХ УСТАНОВЛЕНИЯ ТРОЙНОЙ ХИМЕРЫ ПОСЛЕ АЛЛО-ТГСК

Дубова О.Е., Юшкова А.А., Рисинская Н.В.

ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова Минздрава России
(Сеченовский Университет), г. Москва
ФГБУ НМИЦ гематологии, г. Москва
ФГБУ НМИЦ гематологии, г. Москва

ХАРАКТЕРИСТИКА КОЖНОГО ЗУДА У ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ АЛАЖИЛЛЯ

Махалова А.С., Коновалова Е.Ю., Лаврова А.Е.

ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород



**ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ**

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ЛАДОННО-ПОДОШВЕННОЙ КЕРАТОДЕРМИИ УНЫ- ТОСТА

Папикян Т.А., Кочкаров С.К., Анисимова Л.А., Сидоренко О.А.

ФГБОУ ВО Ростовский Государственный Медицинский
Университет, г. Ростов-на-Дону

ГЕМОЛИТИКО-УРЕМИЧЕСКИЙ СИНДРОМ У РЕБЕНКА С ВИЧ-ИНФЕКЦИЕЙ

Фёдорова С.С., Чернышева О.О.

ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова, г. Москва

НОВАЯ КОРОНАВИРУСНАЯ ИНФЕКЦИЯ И ВРОЖДЕННЫЙ ПОРОК РАЗВИТИЯ ПОЧЕК: ГАЛЕТООБРАЗНАЯ ПОЧКА, КИСТОЗНАЯ ДИСПЛАЗИЯ ПРАВОГО СЕГМЕНТА

Фрайфельд Т.А., Хаманова Ю.Б., Фатеева Н.В., Овчинникова А.О.,
Хорошев С.А.

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет», г.
Екатеринбург
ГАУЗ СО «Городская клиническая больница № 40», г. Екатеринбург
ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница», г. Екатеринбург

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ I ТИПА. ПРОБЛЕМА НЕ ОДНОГО ВРАЧА

Шипилова Н. А., Катакаева А. Р.

ФГБОУ ВО Астраханский ГМУ МЗ РФ, г. Астрахань

СИНДРОМ СМИТА-ЛЕМЛИ-ОПИЦА КАК ПРИЧИНА ПРИВЫЧНОГО НЕВЫНАШИВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ

Ширяева М.М., Балашова М.С.

ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова Минздрава России
(Сеченовский Университет), г. Москва
ПАО «Центр генетики и репродуктивной медицины «ГЕНЕТИКО», г. Москва



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ



ПРОГРАММА

ПНЕВМОКОКК-АССОЦИИРОВАННЫЙ ГЕМОЛИТИКО-УРЕМИЧЕСКИЙ СИНДРОМ У РЕБЕНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА

Чернышева О.О., Кокорева А. Р.

ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова МЗ РФ, г. Москва

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ МУКОВИСЦИДОЗА

Ткаченко Ю.М., Муртузалиев Ш.М., Грипп М.Р., Саруханян И.Г.,
Исаакян Ю.А.

ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова Минздрава России
(Сеченовский Университет), г. Москва



ОРФАННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРОШЛОЕ • НАСТОЯЩЕЕ • БУДУЩЕЕ

