

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

Дата: 23 марта 2021 г.

Сайт мероприятия: <http://ormiz.ru/orfanica/>

Место проведения онлайн-трансляции: г. Москва, Зубовский бульвар, д. 4

(Международный мультимедийный пресс-центр МИА «Россия сегодня»)

Количество залов: 3

Научный организатор: Ассоциация медицинских генетиков (АМГ)

При поддержке: Международный консорциум Orphanet, ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»

Технический организатор: НП «Общество по развитию медицины и здравоохранения» (ОРМиЗ)

**ЗАЛ №1 (Малый зал, РИА)**

№	Время	Тема
1	09:00 – 10:30 1,5 часа	<p><b>СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ: ЧТО НАС ЖДЕТ ЗАВТРА?</b>  <i>При поддержке компании Novartis, не обеспечивается баллами НМО</i>  <b>Председатель:</b> Поляков Александр Владимирович</p> <p><b>1. Клиническая диагностика спинальной мышечной атрофии – время решает все!</b>            Шаркова Инна Валентиновна, <i>ведущий научный сотрудник научно-консультативного отдела МГНЦ, к.м.н.</i></p> <p><b>2. Как подтвердить диагноз спинальной мышечной атрофии?</b>            Поляков Александр Владимирович, <i>заведующий лабораторией ДНК диагностики ФГБНУ МГНЦ им. Академика Н.П. Бочкова, член-корреспондент РАН, д.б.н., профессор</i></p> <p><b>3. Этиопатогенетическая терапия в лечении спинальной мышечной атрофии</b>            Кузенкова Людмила Михайловна, <i>д.м.н., профессор, начальник Центра детской психоневрологии, заведующая отделением психоневрологии и психосоматической патологии Научного центра здоровья детей</i></p> <p><b>4. Основы работы с генотерапевтическими препаратами</b>            Марахонов Андрей Владимирович, <i>к.б.н., старший научный сотрудник лаборатории генетической</i></p>

			эпидемиологии МГНЦ <b>5. Дискуссия</b>
2	10:30 – 10:45	15 минут	ПЕРЕРЫВ
3	10:45 – 12:15	1,5 часа	<p><b>НОВЫЙ ШАГ В ЛЕЧЕНИИ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ</b>  <i>При поддержке компании Roche, не обеспечивается баллами НМО</i>  <b>Председатель:</b> Влодавец Дмитрий Владимирович</p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>Мультидисциплинарный подход в ведении пациентов со СМА</b>  Кузенкова Людмила Михайловна, д.м.н., профессор, начальник Центра детской психоневрологии, заведующая отделением психоневрологии и психосоматической патологии Научного центра здоровья детей</li> <li><b>Эврисди - новые возможности пероральной патогенетической терапии СМА</b>  Влодавец Дмитрий Владимирович, к.м.н., НИКИ педиатрии им. Ю.Е. Вельтищева" ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России</li> <li><b>Важность унификации подходов к формированию генетических заключений для СМА</b>  Поляков Александр Владимирович, заведующий лабораторией ДНК диагностики ФГБНУ МГНЦ им. Академика Н.П. Бочкова, член-корреспондент РАН, д.б.н. профессор</li> <li><b>Дискуссия</b></li> </ol>
4	12:15 – 12:30	15 минут	ПЕРЕРЫВ
5	12:30 – 14:00	1,5 часа	<b>ЗАЛ НЕ РАБОТАЕТ</b>
6	14:00 – 15:00	1 час	ПЕРЕРЫВ (ОБЕД)
7	15:00 – 16:30	1,5 часа	<p><b>СПИНРАЗА: ПРЕИМУЩЕСТВА ДОСТАВКИ ПРЕПАРАТА НАПРЯМУЮ К ИСТОЧНИКУ ЗАБОЛЕВАНИЯ</b>  <i>Симпозиум при поддержке компании Янссен, подразделения фармацевтических товаров ООО «Джонсон &amp; Джонсон», не обеспечивается баллами НМО</i>  <b>Председатель:</b> Шаркова Инна Валентиновна</p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>СМА: от подозрения до постановки диагноза – 30 минут</b>  Шаркова Инна Валентиновна, ведущий научный сотрудник научно-консультативного отдела МГНЦ, к.м.н.</li> </ol>

			<p>2. <b>Маршрутизация пациента со СМА</b> – 20 минут Макимова Юлия Владимировна, д.м.н., профессор, заведующая кафедрой медицинской генетики и биологии медико-профилактического факультета, врач высшей категории, Новосибирск</p> <p>3. <b>Опыт применения препарата Спинраза в Новосибирской области</b> – 15 минут Ганина Наталья Викторовна, к.м.н., заведующий детским неврологическим отделением, врач-невролог высшей категории, Новосибирск</p> <p>4. <b>Опыт применения препарата Спинраза в Иркутской области</b> – 15 минут Пак Сергей Петрович, к.м.н., врач-невролог, заведующий психоневрологическим отделением ГБУЗ «Иркутская государственная областная детская клиническая больница», главный внештатный детский невролог Иркутской области</p> <p>5. <b>Дискуссия</b> – 10 минут</p>
8	16:30 – 16:45	15 минут	<b>ПЕРЕРЫВ</b>
9	16:45 – 18:15	1,5 часа	<p><b>Синдром Хантера</b> <i>При поддержке компании Takeda, не обеспечивается баллами НМО</i></p> <p><b>Эра ранней диагностики синдрома Хантера (45 мин.)</b> <b>Председатели:</b> Вашакмадзе Нато Джумберовна, Захарова Екатерина Юрьевна</p> <p>1. <b>Важность своевременной диагностики синдрома Хантера: на что ориентироваться практикующему врачу</b> - 20 минут Мартынович Наталья Николаевна</p> <p>2. <b>Современные возможности и ожидания от патогенетической терапии</b> - 20 минут Вашакмадзе Нато Джумберовна</p> <p><b>Сессия вопросов и ответов</b> – 5 минут</p> <p><b>Болезнь Фабри – мультидисциплинарная проблема (45 мин.)</b> <b>Председатель:</b> Захарова Екатерина Юрьевна</p> <p>3. <b>Болезнь Фабри в практике врача невролога</b> - 15 минут</p>

SANOBI GENZYME 

 NOVARTIS | Reimagining Medicine

janssen   
PHARMACEUTICAL COMPANIES  
of Johnson & Johnson

SwiXX  BioPharma

B:OMARIN

 Roche

PTC   
THERAPEUTICS  
measured by moments

 Takeda

			<p>Кимельфельд Екатерина Игоревна</p> <p>4. <b>Нередкое заболевание. Регистр пациентов с Болезнью Фабри</b> – 20 минут Захарова Екатерина Юрьевна, <i>д.м.н., профессор, ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»</i></p> <p>5. <b>Современные возможности патогенетической терапии Болезни Фабри</b> - 10 минут Моисеев Сергей Валентинович, <i>д.м.н., профессор, Первый МГМУ имени И.М. Сеченова Минздрава России</i></p>
--	--	--	--

### ЗАЛ №2 (Стекланный зал, РИА)

№	Время	Тема
1	09:00 – 10:30 1,5 часа	<p><b>СНИЖЕНИЕ ВОЗРАСТА ДИАГНОСТИКИ МПС: СОТРУДНИЧЕСТВО ПЕДИАТРОВ, ОРТОПЕДОВ И ГЕНЕТИКОВ</b> <i>При поддержке компании Biomarip, не обеспечивается баллами НМО</i> <b>Председатели:</b> Кенис Владимир Маркович, Захарова Екатерина Юрьевна, Вашакмадзе Нато Джумберовна</p> <p>1. <b>Путь пациента МПСIVA к диагнозу на приеме у ортопеда.</b> Мельченко Евгений Викторович, <i>к.м.н., ФГБУ "НМИЦ детской травматологии и ортопедии имени Г.И. Турнера" Минздрава России</i></p> <p>2. <b>Дифференциальная диагностика МПС4А</b> Маркова Татьяна Владимировна, <i>к.м.н., ФГБНУ "Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова"</i></p> <p>3. <b>Пути снижения возраста диагностики МПС глазами педиатра. Опыт МО.</b> Бокова Татьяна Алексеевна, <i>д.м.н., профессор кафедры педиатрии факультета усовершенствования врачей (ФУВ) ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского, Руководитель Центра орфанных заболеваний ГБУЗ МО "Детский клинический многопрофильный центр Московской области"</i></p> <p>4. <b>Дискуссия</b></p>
2	10:30 – 10:45 15 минут	ПЕРЕРЫВ

3	10:45 – 12:15	1,5 часа	<p><b>ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ №1.</b></p> <p><b>«ОРФАННАЯ НАСТОРОЖЕННОСТЬ» УЗКИХ СПЕЦИАЛИСТОВ</b></p> <p><b>Председатели:</b> Куцев Сергей Иванович, Захарова Екатерина Юрьевна, Школьников Мария Александровна, Тюльпаков Анатолий Николаевич, Выборнов Дмитрий Юрьевич</p> <p><b>Вступительное слово – 5 минут</b> Куцев Сергей Иванович, <i>член-корреспондент РАН, д.м.н., профессор, главный внештатный генетик Минздрава России</i></p> <p><b>1. Дифференциальная диагностика орфанных заболеваний (междисциплинарный подход)</b></p> <p><b>а) Когда нужно отправить пациента к генетику? – 5 минут</b> Снетков Андрей Игоревич, <i>д.м.н., профессор, заведующий отделением детской костной патологии и подростковой ортопедии ЦИТО, врач травматолог-ортопед</i></p> <p><u>Участник дискуссии:</u> Выборнов Дмитрий Юрьевич, <i>д.м.н., профессор, главный внештатный детский специалист травматолог-ортопед</i></p> <p><b>Дискуссия – 10 минут</b></p> <p><b>б) Когда отправить пациента генетику? – 5 минут</b> Тюльпаков Анатолий Николаевич, <i>д.м.н. заведующий кафедрой генетики эндокринных заболеваний отдела высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова»</i></p> <p><u>Участник дискуссии:</u> Петряйкина Елена Ефимовна, <i>д.м.н., главный внештатный детский специалист эндокринолог, директор РДКБ ФГБОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет</i></p>
---	---------------	-------------	--

*имени Н. И. Пирогова Минздрава России»*

**Дискуссия – 10 минут**

**с) Когда отправить пациента к генетику? – 5 минут**

*Вашакмадзе Нато Джумберовна, д.м.н., руководитель отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний, ведущий научный сотрудник КДЦ при ЦКБ РАН*

Участник дискуссии:

*Школьниковая Мария Александровна, д.м.н., профессор, главный внештатный детский специалист кардиолог*

**Дискуссия – 10 минут**

**д) Когда отправить пациента к узкому специалисту? – 5 минут**

*Рожкова Анна Борисовна, детский кардиолог отделения детской кардиохирургии и кардиоревматологии Самарского областного клинического кардиологического диспансера им. В.П. Полякова*

**Дискуссия – 10 минут**

**2. Современные возможности обучения узких специалистов диагностике орфанных заболеваний – 10 минут**

Участники дискуссии:

*Тюльпаков Анатолий Николаевич, д.м.н. заведующий кафедрой генетики эндокринных заболеваний отдела высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова»*

*Никитин Сергей Сергеевич, д.м.н., профессор, Председатель «Общества специалистов по нервно-мышечным болезням»*

*Маркова Татьяна Владимировна, к.м.н., ФГБНУ "Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова"*

			<b>Дискуссия (междисциплинарное взаимодействие генетиков и специалистов узкого профиля) – 15 минут</b>
4	12:15 – 12:30	15 минут	<b>ПЕРЕРЫВ</b>
5	12:30 – 14:00	1,5 часа	<p><b>ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ №2.</b></p> <p><b>СОВРЕМЕННЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ МАРШРУТИЗАЦИИ ПАЦИЕНТОВ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ В РФ</b></p> <p><b>Председатели:</b> Захарова Екатерина Юрьевна, Витковская Ирина Петровна, Куцев Сергей Иванович</p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>1. Вступительное слово – 3 минуты</b> Захарова Екатерина Юрьевна, <i>д.м.н., профессор, ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»</i></li> <li><b>2. Орфанные болезни в практике педиатра первичного звена – 5 минут</b> Коровкина Татьяна Ивановна, <i>к.м.н., врач педиатр, кардиоревматолог, зав. отделением кардиоревматологии ГБУЗ РДКБ</i></li> <li><b>3. Орфанные болезни в практике невролога первичного звена – 5 минут</b> Михайленко Людмила Константиновна, <i>к.м.н., врач-невролог высшей категории</i></li> <li><b>4. Роль региональной медико-генетической службы в диагностике орфанных заболеваний – 8 минут</b> Аксянова Хасяна Фатиховна</li> <li><b>5. Роль федеральных центров в лечении орфанных больных – 10 минут</b> Михайлова Светлана Витальевна</li> <li><b>6. Роль региональных центров в оказании медицинской помощи орфанным больным – 10 минут</b> Витковская Ирина Петровна</li> </ol>

SANOFI GENZYME 

 NOVARTIS | Reimagining Medicine

 janssen  
PHARMACEUTICAL COMPANIES  
of Johnson & Johnson

 Swixx BioPharma

 BIOMARIN

 Roche

 PTC  
THERAPEUTICS  
measured by moments

 Takeda



			<p><b>Роль благотворительных фондов в помощи пациентам с орфанными заболеваниями</b></p> <p>а) <b>Фонд «Круг добра»</b> - 5 минут Кудря Анна Павловна, член правления Фонда «Круг добра» (фонд поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями)</p> <p>б) <b>Благотворительный фонд развития филантропии "КАФ"</b>, программа "Альфа-Эндо" - 5 минут Валькова Инна Михайловна</p> <p>с) <b>Фонд «Жизнь как чудо»</b> - 5 минут Черепанова Анастасия, директор Благотворительного Фонда "Жизнь как чудо" помощи детям с тяжелыми заболеваниями печени</p> <p><b>7. Право врача – 7 минут (Видеозапись)</b> Смирнова Наталья Сергеевна, юрист, член совета по редким заболеваниям при Государственной Думе Российской Федерации</p> <p><b>8. Право пациента – 7 минут</b> Ахмадуллин Фарит Равильевич, президент Ассоциации "Спасти и сохранить", имеет большую судебную практику</p> <p><b>Дискуссия – 15 минут</b></p> <p><b>Заключительное слово – 5 минут</b> Куцев Сергей Иванович</p>
6	14:00 – 15:00	1 час	<b>ПЕРЕРЫВ (ОБЕД)</b>
7	15:00 – 16:30	1,5 часа	<p><b>МИФЫ VS ФАКТЫ ОБ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ</b></p> <p><b>Председатели:</b> Куцев Сергей Иванович, Захарова Екатерина Юрьевна</p> <p>1. <b>Миф №1 «Врач первичного звена никогда не встретится с пациентом с орфанным заболеванием»</b> - 3 минуты Дмитрий Владимирович Иванов, врач-педиатр, СПб ГБУЗ «Детская Городская Больница №1»</p>



**Статистика орфанных заболеваний – 3 минуты**

Захарова Екатерина Юрьевна, д.м.н., профессор, ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»

2. **Миф №2 «Эффект ферментозаместительной терапии не очевиден» - 3 минуты**  
Васичкина Елена Сергеевна, ФНМИЦ им. Алмазова, профессор, детский кардиолог, СПб -
3. **Миф №3 «Все препараты для лечения редких болезней дорогостоящие» – 3 минуты**  
Михайлова Светлана Витальевна
4. **Миф №4 «Лечить орфанные заболевания можно только в федеральных центрах - 3 минуты**  
Галина Викторовна Буянова, руководитель медико-генетической консультации, врач-генетик высшей категории, главный внештатный генетик Челябинской Области, к.м.н., ГБУЗ «Челябинская Областная Детская Клиническая Больница»
5. **Миф №5 «Болезнь Дюшенна – это приговор, так как лечения нет» - 10 минут**  
Кузенкова Людмила Михайловна, д.м.н., профессор, начальник Центра детской психоневрологии, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»
6. **Миф №6 «У моего ребенка миодистрофия Дюшенна: это только я виновата. Мне нельзя больше рожать детей» – 10 минут**  
Поляков Александр Владимирович
7. **Миф №7 «Сделать генетический анализ при подозрении на миодистрофию Дюшенна — это так дорого и сложно» - 10 минут**  
Поляков Александр Владимирович
8. **Миф №8 «SMN белок необходим и присутствует только в мотонейронах спинного мозга» – 10 минут**  
Никитин Сергей Сергеевич

			<p>9. <b>Миф №9 «СМА — это заболевание, поражающее только спинной мозг» - 10 минут</b>  Никитин Сергей Сергеевич</p> <p><b>Дискуссия</b></p>
8	16:30 – 16:45	15 минут	<b>ПЕРЕРЫВ</b>
9	16:45 – 18:15	1,5 часа	<p><b>СПРАШИВАЛИ? ОТВЕЧАЕМ!</b>  <b>Председатели:</b> Захарова Екатерина Юрьевна, Дадали Елена Леонидовна, Строкова Татьяна Викторовна</p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>Редкий случай синдрома с ожирением – 10 минут</b>  Орлова Мария Дмитриевна, <i>м.н.с. лаборатории ДНК-диагностики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»</i></li> <li><b>Редкий случай нервно-мышечного заболевания – 10 минут</b>  Курбатов Сергей Александрович, <i>к.м.н., генетик, невролог, нейрофизиолог, АУЗ ВО «ВОККДЦ», Воронеж</i></li> <li><b>Редкий случай наследственной патологии скелета – 10 минут</b>  Маркова Татьяна Владимировна, <i>к.м.н., ФГБНУ "Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова"</i></li> <li><b>Редкий случай нарушения липидного обмена – 10 минут</b>  Полунина Диана Александровна, <i>аспирант отделения педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии»</i></li> <li><b>Редкий случай нарушения обмена веществ – 10 минут</b>  Таран Наталья Николаевна, <i>к.м.н., старший научный сотрудник ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», ассистент кафедры гастроэнтерологии и диетологии ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России</i></li> </ol> <p><b>Дискуссия – 15 минут</b></p> <p><b><u>Консилиум специалистов для разбора клинического случая с неизвестным диагнозом</u></b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Случай из практики Ольги Игоревны Гуменюк, г. Саратов – 10 минут</li> </ol> <p><b>Дискуссия – 15 минут</b></p>

**ЗАЛ №3 (Банковский)**

№	Время		Тема
1	09:00 – 10:30	1,5 часа	<p><b>ДИАГНОСТИКА ПАЦИЕНТА С МИОПАТИЕЙ. ИГРА В КОМАНДЕ</b>  <i>При поддержке компании Sanofi, не обеспечивается баллами НМО</i></p> <p><b>Председатели:</b> Никитин Сергей Сергеевич, Захарова Екатерина Юрьевна</p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>Первичный прием пациента с миопатией</b> Беляшова Елена Юрьевна</li> <li><b>Дифференциальная диагностика миопатического синдрома</b> Никитин Сергей Сергеевич</li> <li><b>Лабораторная диагностика метаболических миопатий</b> Захарова Екатерина Юрьевна</li> <li><b>Терапевтические акценты: важность и срочность</b> Кузенкова Людмила Михайловна</li> <li><b>Дискуссия</b></li> </ol>
2	10:30 – 10:45	15 минут	<b>ПЕРЕРЫВ</b>
3	10:45 – 12:15	1,5 часа	<p><b>ДЛКЛ – НЕДООЦЕНЕННАЯ ПРИЧИНА ДИСЛИПИДЕМИИ У ДЕТЕЙ</b>  <i>При поддержке компании SwiXXBioPharma, не обеспечивается баллами НМО</i></p> <p><b>Председатели:</b> Строкова Татьяна Викторовна, Захарова Ирина Николаевна</p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>Нарушения липидного обмена у детей с заболеваниями печени</b> Строкова Татьяна Викторовна, <i>д.м.н., профессор РАН, ФИЦ питания и биотехнологии</i></li> <li><b>Клиническое наблюдение ребенка с дефицитом лизосомной кислой липазы</b> Захарова Ирина Николаевна</li> </ol> <p><b>Дискуссия</b></p>



4	12:15 – 12:30	15 минут	ПЕРЕРЫВ
5	12:30 – 14:00	1,5 часа	<b>ЗАЛ НЕ РАБОТАЕТ</b>
6	14:00 – 14:30	30 минут	ПЕРЕРЫВ
7	14:30 – 16:30	2 часа	<p><b>ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В ПРАКТИКЕ, СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ЛЕЧЕНИЮ И ВЕДЕНИЮ</b>  <i>При поддержке компании РТС, не обеспечивается баллами НМО</i></p> <p><b>Болезнь Дюшенна: новые перспективы лечения – 60 минут</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>1. Опыт применения препарата Трансларна для лечения пациентов с болезнью Дюшенна – 20 минут</b> Кузенкова Людмила Михайловна</li> <li><b>2. Патогенетическая терапия миодистрофии Дюшенна – прорыв в будущее – 20 минут</b> Никитин Сергей Сергеевич</li> <li><b>3. Как не пропустить на приеме пациента с болезнью Дюшенна - 20 минут</b> Муртазина Айсылу Фанзировна, невролог, врач функциональной диагностики, научный сотрудник научно-консультативного отдела ФГБНУ МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова</li> </ol> <p><b>AADCd – что скрывают эти буквы – 50 минут</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>4. Клинические проявления AADCd</b> Михайлова Светлана Витальевна</li> <li><b>5. Проблемы и перспективы ранней диагностики AADCd</b> Захарова Екатерина Юрьевна</li> </ol> <p><b>Дискуссия – 10 минут</b></p>
8	16:30 – 16:45	15 минут	ПЕРЕРЫВ
9	16:45 – 18:15	1,5 часа	<b>ЗАЛ НЕ РАБОТАЕТ</b>