

ОРГАНИКА

VI Всероссийская конференция
с международным участием, посвященная
диагностике и лечению орфанных заболеваний



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

orphanet

9 сентября 2021 г.
г. Москва

З А Л № 1

9:00 – 10:30	СПЕЦИАЛЬНАЯ СЕКЦИЯ «СПРАШИВАЛИ? ОТВЕЧАЕМ!» Председатель: Дадали Елена Леонидовна	
Итоги молекулярно-генетической диагностики случаев, представленных на прошлых конференциях «Орфаника»		
Попробуйте поставить диагноз:		
Пациенту со скелетной дисплазией		Маркова Т.В.
Пациенту с нервно-мышечным заболеванием		Муртазина А.Ф.
Пациентам с микроцефалией		Бессонова Л.А.
Пациенту с патологией печени		Семенова Н.А.
Разбор клинического случая с неизвестным диагнозом		Гуменюк О.И.
10:30 – 10:45	Перерыв	
10:45 – 12:15	ВСТРЕЧА С ЭКСПЕРТАМИ: СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К МЕДИКАМЕНТОЗНОМУ ЛЕЧЕНИЮ ФКУ <i>при поддержке компании Biogen, не обеспечивается баллами НМО</i> Председатели: Куцев Сергей Иванович, Бушуева Татьяна Владимировна	
Вступительное слово председателей		Куцев С.И., Бушуева Т.В.
Данные аудита ФКУ		Шестопалова Е.А.
Дискуссия: данных аудита ФКУ		Куцев С.И., Бушуева Т.В.
Медикаментозная терапия ФКУ – для какой категории пациентов и почему это важно		Бушуева Т.В.
Пример: Проведение нагрузочного теста в стационаре		Какаулина В.С.
Пример тестирования амбулаторный		Вялых Е.К.
Фенилкетонурия – опыт применения комбинированной терапии. Примеры лечения Куваном® пациентов с классической ФКУ		Кекеева Т.Н.
Дискуссия		
12:15 – 12:30	Перерыв	
12:30 – 14:00	ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: ТЕНДЕНЦИИ 2021 ГОДА <i>при поддержке компании Sanofi Genzyme, не обеспечивается баллами НМО</i> Председатель: Вашакмадзе Нато Джумберовна	
Современные подходы к пониманию несоответствия генотипа и фенотипа при болезни Помпе. Поиск потерянных мутаций		Хусейн Онай
Мультисистемный подход как ключ к диагностике орфанного заболевания - мукополисахаридозы		Вашакмадзе Н.Д.
Болезни накопления липидов: от исторических предпосылок к клиническим случаям		Рыкунова А.И.
Дискуссия		

З А Л № 1

14:00 – 15:00	Перерыв (обед)	
14:05 – 14:50	СКРИНИНГ НОВОГО ПОКОЛЕНИЯ: НОВЫЕ ТЕХНОЛОГИИ, НОВЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ <i>секция при поддержке компании Pribori Oy, не обеспечивается баллами НМО</i>	
Масс-спектрометрический скрининг новорожденных на системах скрининга		Тао Хе
Направления молекулярного скрининга новорожденных – мультиплексный скрининг спинальной мышечной атрофии (СМА) и тяжелого комбинированного иммунодефицита		Микаэль Хьорт
Дискуссия		
15:00 – 16:30	Площадка обмена научными данными по СМА <i>при поддержке компании Janssen, не обеспечивается баллами НМО</i> Председатель: Куцев Сергей Иванович	
Диагностика и прогноз СМА у взрослых		Шаркова И.В.
Дебаты: Как выбрать терапевтическую опцию у взрослых пациентов со СМА?		Селиверстов Ю.А., Никитин С.С.
Дебаты: Является ли стабилизация желанным исходом у взрослых пациентов со СМА?		Руденко Д.И., Алексеева Т.М.
Дискуссия		
16:30-16:45	Перерыв	
16:45-18:15	НАРУШЕНИЕ ОКИСЛЕНИЯ ЖИРНЫХ КИСЛОТ Председатели: Бушуева Татьяна Владимировна, Печатникова Наталья Леонидовна	
Патогенез нарушений окисления жирных кислот		Захарова Е.Ю.
Принципы диетотерапии нарушений окисления жирных кислот		Печатникова Н.Л.
Лабораторная диагностика нарушений окисления жирных кислот		Захарова Е.Ю.
Разбор клинических случаев		

З А Л № 2

9:00 – 10:30

ГАЛАКТОЗЕМИЯ

Председатели: Дегтярева Анна Владимировна, Байдакова Галина Викторовна

Клинические проявления галактоземии тип 1

Дегтярева А.В.

Фульминантное течения галактоземии – разбор клинических случаев

Самохвалов В.А.

Лечение галактоземии тип 1

Бушуева Т.В.

Редкие случаи галактоземии – галактоземия тип 2

Гацоева А.Н.

Лабораторная диагностика галактоземии

Ларшина Е.А.

Дискуссия

10:30 – 10:45

Перерыв

10:45 – 12:15

РАННЕЕ ВЫЯВЛЕНИЕ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ: ДОСТИЖЕНИЯ И НОВЫЕ ЦЕЛИ

Симпозиум при поддержке компании Novartis, не обеспечивается баллами НМО

Председатель: Куцев Сергей Иванович

Ранняя диагностика наследственных заболеваний в РФ

Куцев С.И.

Орфанная настороженность – внимание, СМА!

Гузева В.И.

Проект МГНЦ по неонатальному скринингу на выявление спинальной мышечной атрофии в регионах РФ

Зинченко Р.А.

Программа неонатального скрининга в Санкт-Петербурге

Баранов В.С.

Уроки программы по неонатальному скринингу в г. Москва

Поляков А.В.

Дискуссия

12:15 – 12:30

Перерыв

12:30 – 14:00

ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ «ОРГАНИЗАЦИЯ РАСШИРЕННОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА»

Председатели: Куцев Сергей Иванович., Румянцев Александр Григорьевич, Щербина Анна Юрьевна

Вступительное слово

ЦЕРЕМОНИЯ НАГРАЖДЕНИЯ ЗОЛОТОЙ МЕДАЛЬЮ МГНЦ
«За выдающиеся заслуги в области медицинской генетики»

Опыт Москвы в организации неонатального скрининга

Печатникова Н.Л.

Тандемная масс-спектрометрия: метод и возможности

Захарова Е.Ю.

Неонатальный скрининг на спинальную мышечную атрофию

Поляков А.В.

Неонатальный скрининг на наследственные иммунодефициты

Продеус А.П.

Маршрутизация выявленного пациента по результатам скрининга

Матулевич С.А.

Дискуссия

З А Л № 2

14:00 – 15:00	Перерыв (обед)	
15:00 -16:30	ОРГАНИЧЕСКИЕ АЦИДУРИИ И АМИНОАЦИДОПАТИИ Председатели: Бушуева Татьяна Владимировна, Куркина Марина Владимировна	
	Клинические проявления органических ацидурий	Михайлова С.В.
	Принципы диетотерапии органических ацидурий	Бушуева Т.В.
	Лабораторная диагностика органических ацидурий	Куркина М.В.
	Метилмалоновая ацидурия	Краснощекова Н.А.
	Редкие клинические случаи органических ацидурий	Сайфулина Е.В.
	Клинические проявления классической гомоцистинурии	Семячкина А.Н.
	Фенилкетонурия – опыт применения комбинированной терапии	Кекеева Т.Н.
	Дискуссия	
16:30-16:45	Перерыв	
16:45-18:15	ПЕРВИЧНЫЕ ИММУНОДЕФИЦИТЫ Председатели: Щербина Анна Юрьевна, Продеус Андрей Петрович	
	Первичные иммунодефициты: реалии 21 века	Щербина А.Ю.
	Скрининг ПИД: основы технологии	Продеус А.П.
	Скрининг ПИД: дифференциальный диагноз	Румянцев А.Г.
	Скрининг ПИД: что дальше?	Кузьменко Н.Б.
	Дискуссия	

З А Л № 3

9:00 – 10:30	АКТУАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ ЛБН: КОРОТКО О ГЛАВНОМ <i>При поддержке компании Takeda, не обеспечивается баллами НМО</i> Председатели: Вашакмадзе Нато Джумберовна, Захарова Екатерина Юрьевна	
Актуальные вопросы диагностики и лечения пациентов с болезнью Гоше		Гундобина О.С.
Никогда не поздно изменить судьбу пациента: возможности ФЗТ в лечении МПСII		Вашакмадзе Н.Д.
Подходы к диагностике и лечению пациентов с болезнью Фабри. Опыт Республики Башкортостан		Нургалиева Л.Р.
Дискуссия		
10:30 – 10:45	Перерыв	
10:45 – 12:15	НОВЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ ЛЕЧЕНИЯ МИОДИСТРОФИИ ДЮШЕННА В РФ МАСКИ ЗАБОЛЕВАНИЯ AADCd <i>При поддержке компании PTC, не обеспечивается баллами НМО</i> Председатели: Никитин Сергей Сергеевич, Поляков Александр Владимирович	
Методология и результаты программного селективного скрининга на МДД/МДБ в РФ		Поляков А.В.
Аталурен для лечения миодистрофии Дюшенна, обусловленной нонсенс мутацией в гене дистрофина		Никитин С.С.
Опыт применения аталурена в РФ		Кузенкова Л.М.
Дискуссия		
AADCd: маски заболевания. Как не пропустить ребенка с AADCd на приеме		Михайлова С.В.
Диагностика AADCd: сегодня и завтра		Захарова Е.Ю.
Дискуссия		
12:15 – 12:30	Перерыв	

З А Л № 3

12:30 - 14:00	НОВАЯ ЭРА В ДИАГНОСТИКЕ И ТЕРАПИИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ДИСТРОФИЙ СЕТЧАТКИ, В ТОМ ЧИСЛЕ АМАВРОЗА ЛЕБЕРА <i>При поддержке компании Novartis, не обеспечивается баллами НМО</i> Председатель: Кадышев Виталий Викторович	
	Значимость медицинской генетики в офтальмологии	Кадышев В.В.
	Лебер – одна фамилия, но такие разные: нейропатия и амавроз	Шерemet Н.Л.
	Видео. Мир глазами пациента с НДС	
	Эффективность генетического таргетного панельного исследования при диагностике наследственных дистрофий сетчатки (НДС)	Степанова А.А.
	Результаты междисциплинарной программы диагностики пациентов с НДС в России за 2020-2021 гг.	Кадышев В.В.
	Видео. Механизм действия генотерапевтического препарата воретиген непаровек (для субретинального введения)	
	Генная терапия НДС препаратом воретиген непаровек: первые зарубежные результаты, реализация в российской клинической практике	Зольникова И.В.
	Сообщество пациентов - помощь для практикующего врача	Байбарин К.А.
	Дискуссия	
14:00 - 15:00	Перерыв (обед)	
15:00 - 16:30	ПОРАЖЕНИЕ ПЕЧЕНИ НА СТАДИИ СТЕАТОЗА: КОГДА НЕОБХОДИМО ЗАДУМАТЬСЯ О РЕДКОМ ЗАБОЛЕВАНИИ? <i>При поддержке компании Swiix, не обеспечивается баллами НМО</i> Председатель: Сурков Андрей Николаевич	
	Стеатоз печени как «маска» редких болезней у детей	Сурков А.Н.
	Дискуссия	
16:30-16:45	Перерыв	
16:45-18:15	ГЕНОЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ У ДЕТЕЙ СО СМА: СОСТОЯНИЕ ПРОБЛЕМЫ Председатель: Кузенкова Людмила Михайловна	
	Применения генной терапии у пациентов со СМА	Пак Л.А.
	Европейское консенсусное соглашение в отношении генозаместительной терапии при СМА	Кузенкова Л.М.
	Консенсус в отношении генозаместительной терапии при СМА в Российской Федерации	Влодавец Д.В.
	Этиопатогенетическая терапия СМА в реальной клинической практике в мире	Увакина Е.В., Попович С.Г.
	Этиопатогенетическая терапия СМА в реальной клинической практике в Российской Федерации	Артемяева С.Б.
	Дискуссия	

СПОНСОРЫ

