



ПРОГРАММА

**Всероссийская научно-практическая конференция с международным участием
«Редкие (орфанные) заболевания: вопросы междисциплинарного взаимодействия и преемственности»**

12-13 сентября 2025

Отель Glenver Garden, г. Москва, ул. Кожевническая, д. 4
eventumc.com

Научный руководитель и председатель программного комитета: **Бокова Татьяна Алексеевна**, д.м.н., доцент, руководитель отделения педиатрии, заведующий кафедрой детских болезней ФУВ ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Борисовского

Сопредседатель: **Коталевская Юлия Юрьевна**, к.м.н., заведующая консультативным отделением медико-генетического центра ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Борисовского; научный сотрудник лаборатории наследственной патологии Научно-Исследовательского Института медицинской генетики ТНЦ СО РАМН, главный внештатный специалист по орфанным болезням Минздрава МО

12 сентября

09.00 – 10.00 Регистрация участников

10.00 – 10.10 Приветственное слово. Бокова Татьяна Алексеевна

10.10 – 11.25 Симпозиум: Семиотика редких болезней. Часть 1: Орфанные заболевания с поражением скелетно-мышечной системы
Модераторы: Бокова Т.А., Коталевская Ю.Ю., Маркова Т.В.

10.10 – 10.30 Основы диагностики наследственных скелетных дисплазий

Маркова Татьяна Владимировна, д.м.н., заведующий научно-консультационным отделом, доцент кафедры биохимической генетики и наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова, Москва, РФ

10.30 – 10.50 Ранняя диагностика ахондроплазии в педиатрической практике (при поддержке компании ООО «Свикс Хэлскеа», не входит в программу НМО)

Вахнина Алёна Игоревна, врач-детский эндокринолог ГБУЗ Морозовская ДГКБ, Москва, РФ

10.50 – 11.20 Гипофосфатазия: возможности диагностики и терапии (при поддержке компании Астрафарм, не входит в программу НМО).

Коталевская Юлия Юрьевна

11.20 – 11.25 Вопросы, ответы

11.25 – 12.10 Симпозиум: Семиотика редких болезней. Часть 2: Орфанные заболевания с нарушением жирового обмена

Модераторы: Бокова Т.А., Тихонович Ю.В.

11.25 – 11.45 Врожденные и приобретенные липодистрофии, как не пропустить пациента (при поддержке компании Кьеzi, не входит в программу НМО).

Тихонович Юлия Викторовна, к.м.н., заведующий отделением детской эндокринологии Центра материнства и детства ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, доцент кафедры генетики эндокринных заболеваний ФГБНУ МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова, Москва, РФ

11.45 – 12.05	Ожирение у детей: как не пропустить редкие (генетические) формы. Маршрутизация пациентов в рамках программы генетического тестирования Бокова Татьяна Алексеевна
12.05 – 12.10	Вопросы, ответы
12.10 – 13.35	Симпозиум: Семиотика редких болезней. Часть 3: Неврологические аспекты орфанных заболеваний. Модераторы: Михайлова С.В., Коталевская Ю.Ю., Мещерякова Т.И.
12.10 – 12.30	Генная терапия миодистрофии Дюшенна: от клинических исследований к реальной практике (при поддержке компании АО «Рош-Москва», не входит в программу НМО). Михайлова Светлана Витальевна , д.м.н., профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. Л.О. Бадаляна, профессор кафедры общей и медицинской генетики медико-биологического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, РФ
12.30 – 12.50	Болезнь Помпе с поздним началом у детей (при поддержке компании АО «Санофи Россия», не входит в программу НМО). Коталевская Юлия Юрьевна
12.50 – 13.10	Нейрональный цероидный липофусциноз 2 типа (НЦЛ2): как мы можем улучшить раннюю диагностику (при поддержке компании ООО «Свикс Хэлскеа», не входит в программу НМО). Мещерякова Татьяна Ивановна , к.м.н., в.н.с. ГБУЗ НПЦ специализированной медицинской помощи детям им. В.Ф. Войно-Ясенецкого ДЗМ, Москва, РФ
13.10 – 13.30	Дефицит AADC. Особенности клинической картины (при поддержке компании РТС, не входит в программу НМО) Коталевская Юлия Юрьевна
13.30 – 13.35	Вопросы и ответы
13.35 – 14.00	Перерыв
14.00 – 15.15	Симпозиум: Семиотика редких болезней. Часть 4: Орфанные болезни с поражением гепатобилиарной системы Модераторы: Бокова Т.А., Мовсисян Г.Б.
14.00 – 14.30	Дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ): особенности клинической манифестации (на примере Московской области). Современные возможности диагностики и лечения (при поддержке компании Астрафарм, не входит в программу НМО). Бокова Татьяна Алексеевна
14.30 – 14.50	Болезнь Гоше: от диагностики к лечению Мовсисян Гоар Борисовна , к.м.н., доцент кафедры детских болезней ФУВ ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимира, ст.н.с. лаборатории редких наследственных болезней у детей, гастроэнтеролог гастроэнтерологического отделения ФГАУ НМИЦ Здоровья Детей Минздрава России, Москва, РФ
14.50 – 15.10	Что скрывается под холестазом. Как не пропустить ПСВХ и синдром Алажилля Бокова Татьяна Алексеевна
15.10 – 15.15	Вопросы и ответы
15.15 – 16.00	Симпозиум: Семиотика редких болезней. Часть 5: Мультисистемные проявления орфанных заболеваний: вопросы ранней диагностики Модераторы: Коталевская Ю.Ю., Козлова А.Л.
15.15 – 15.35	Болезнь Фабри: сложности диагностики и пути их решения (при поддержке компании Петровакс, не входит в программу НМО). Коталевская Юлия Юрьевна
15.35 – 15.55	Аутовоспалительные заболевания: современная диагностика и методы терапии (при поддержке компании Р-Фарм, не входит в программу НМО).

Козлова Анна Леонидовна, к.м.н., доцент кафедры детских болезней ФУВ ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимира, доцент кафедры педиатрии и организации здравоохранения НМИЦ ДГОИ им. Д. Рогачева Минздрава России, руководитель центра диагностики и лечения аутовоспалительных заболеваний АО «Ильинская больница», Москва, РФ

15.55 – 16.00 Вопросы, ответы

16.00 – 17.05 Симпозиум: Взаимодействие врача, пациента и пациентской организации. Вместе мы – сила.
Модератор: Погосян Н.С., Кисельникова О.В.

16.00 – 16.15 **Роль общественных объединений в жизни редких пациентов**

Погосян Неля Сергеевна, заместитель председателя правления Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ), Москва, РФ

16.15 – 16.30 **Редкие болезни глазами врачей (результаты анкетирования)**

Кисельникова Ольга Викторовна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии ИПДО ФГБОУ ВО ЯГМУ Минздрава России, Ярославль, РФ

16.30 – 16.45 **Права врача при оказании медицинской помощи больным с редкими заболеваниями**

Смирнова Наталья Сергеевна, юрист Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ), член комитета по охране здоровья при Государственной Думе Российской Федерации, Москва

16.45 – 17.00 **Фенилкетонурия: путь пациента от диагностики к лечению**

Титко Ольга Владимировна, председатель Регионального отделения Московской области Всероссийского общества по фенилкетонурии, Москва, РФ

17.00 – 17.05 Вопросы, ответы

17.05 – 17.20 Завершение первого дня конференции.

Бокова Татьяна Алексеевна
Коталевская Юлия Юрьевна

13 сентября

10.00 – 10.05 Приветственное слово.

Бокова Татьяна Алексеевна

10.05 – 10.25 Генетические аспекты поликистоза почек

Коталевская Юлия Юрьевна, к.м.н., заведующая консультативным отделением медико-генетического центра ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимира, научный сотрудник лаборатории наследственной патологии Научно-Исследовательского Института медицинской генетики ТНЦ СО РАМН, главный внештатный специалист по орфанным болезням Минздрава МО

10.25 – 10.30 Вопросы, ответы

10.30 – 10.50 Невоспалительные артропатии: редкие клинические случаи в ревматологической практике

Ахенбекова Аида Жаксыбаевна, к.м.н., доцент кафедры детских болезней НАО КазНМУ им. С.Д. Асфендиярова, Казахстан

10.50 – 10.55 Вопросы, ответы

10.55 – 11.15 Редкие болезни в нефрологии: болезнь Шимке (описание клинического случая)

Кисельникова Ольга Викторовна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии ИНПО ФГБОУ ВО ЯГМУ Минздрава России, Ярославль, РФ

11.15 – 11.20 Вопросы, ответы

11.20 – 11.40 Синдром дефицита мевалонаткиназы: опыт диагностики и терапии в Московской области

Козлова Анна Леонидовна, к.м.н., в.н.с. отделения педиатрии ФУВ ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимира, доцент кафедры детских болезней ФУВ ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимира, доцент кафедры педиатрии и организации здравоохранения НМИЦ ДГОИ им. Д. Рогачева Минздрава России, Москва, РФ

- 11.40 – 11.45** Вопросы, ответы
- 11.45 – 12.05** **Нарушение гликозилирования CDG 1 типа (описание клинического случая)**
Калинина Елена Анатольевна, заместитель директора по медицинской генетике ГУ РНПЦ Мать и дитя Минздрава Республики Беларусь, Беларусь
- 12.05 – 12.10** Вопросы, ответы
- 12.10 – 12.30** **Сложности оценки клинических проявлений при наследственных болезнях обмена (на примере лейциноза).**
Кочегурова Елена Михайловна, к.м.н., доцент кафедры поликлинической педиатрии и неонатологии ФГБОУ ВО Тверской ГМУ, главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава Тверской области, Тверь, РФ
- 12.30 – 12.35** Вопросы, ответы
- 12.35 – 12.55** **Современные методы лечения ихтиоза**
Оганисян Оганес Артшесович, директор Национального центра ожогов и дерматологии Минздрава Республики Армения, Президент Армянской Медицинской Ассоциации, консультант Минздрава Республики Армения, Армения
- 12.55 – 13.00** Вопросы, ответы
- 13.00 – 13.20** **Нейрофиброматоз 1 типа. Клинический случай пациента с множественными плексиформными нейрофибромами**
Нахушева Фатима Исуповна, заведующий третьим психоневрологическим отделением ГБУЗ МО «Детский психоневрологический центр для детей с поражениями центральной нервной системы и нарушениями психики», Москва, РФ
- 13.20 – 13.25** Вопросы, ответы
- 13.25 – 13.45** **Клиника, особенности диагностики и возможности терапии синдрома Госала у детей**
Инюшкина Евгения Васильевна, к.м.н., доцент кафедры детских болезней ФУВ ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимира, заведующая онкологическим (детским) отделением ГБУЗ МО «Московский областной онкологический диспансер», главный внештатный детский специалист онколог-гематолог Минздрава МО, Москва, РФ
Гуняков Сергей Олегович, врач-ординатор ФГБУ ГНЦ ФМБЦ им. А.И. Бурназяна ФМБА России, Москва, РФ
- 13.45 – 13.50** Вопросы, ответы
- 13.50 – 14.10** **Аплазия кожи. Серия клинических случаев**
Рюмина Ирина Ивановна, д.м.н., профессор, заведующий отделением патологии новорожденных ФГБУ НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии им. академика В.И. Кулакова, Москва, РФ
- 14.10 – 14.15** Вопросы, ответы
- 14.15 – 14.35** **Нейрокожный меланоз**
Марычева Наталья Михайловна, врач-дерматолог ФГБУ НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии им. академика В.И. Кулакова, врач ГБУЗ «Московский Центр дерматовенерологии и косметологии», Москва, РФ
- 14.35 – 14.40** Вопросы, ответы
- 14.40 – 15.00** **Синдром цитолиза: когда нужен невролог (описание клинического случая)**
Съемщикова Юлия Павловна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии и детской хирургии ФГБОУ ВО ДПО ИГМУ Минздрава России, главный внештатный детский гастроэнтеролог Минздрава Иркутской области, Иркутск, РФ
- 15.00 – 15.05** Вопросы, ответы
- 15.05 – 15.10** **Закрытие конференции.**
Бокова Татьяна Алексеевна
Коталевская Юлия Юрьевна