

II ВСЕРОССИЙСКАЯ МУЛЬТИМЕДИЙНАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ ОРФАНИКА

Дата мероприятия: 27 мая 2020 года

Научный организатор: Ассоциация медицинских генетиков

Технический организатор: Некоммерческое партнерство «Общество по развитию медицины и здравоохранения»

ЗАЛ №1 — ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ: ОРТОПЕДИЯ, РЕВМАТОЛОГИЯ, КАРДИОЛОГИЯ

СЕКЦИЯ 1 – 9:00 – 10:30

Аутовоспалительные заболевания как междисциплинарная проблема

Председатель: Куцев С.И., Алексеева Е.И.

Тип	Доклад	Время
Доклад	Клинико-генетический спектр аутовоспалительных заболеваний Захарова Е.Ю.	25 мин
Доклад	Опыт диагностики семейной средиземноморской лихорадки. Данные одного центра Поляков А.В.	20 мин
Доклад	Клинические особенности пациентов с семейной средиземноморской лихорадкой. Сложный путь к диагнозу Моисеев С.В.	20 мин
Доклад	Важность ранней диагностики пациентов с семейной средиземноморской лихорадкой Рамеев В.В.	25 мин
Доклад	Молекулярная диагностика наследственных гипертермий Сермягина И.Г.	10 мин

СЕКЦИЯ 2 — 10:45-12:15

Мукополисахаридозы – генетика, клиника, лечение

Председатели: **Захарова Е.Ю., Алексеева Е.И., Куцев С.И.**

Тип	Доклад	Время
Доклад	МПС глазами генетика Журкова Н.В.	20 мин
Доклад	МПС глазами кардиолога Вашакмадзе Н.Д.	20 мин
Доклад	МПС глазами ортопеда Кенис В.М.	20 мин
Доклад	МПС глазами ревматолога Костик М.М.	20 мин

СЕКЦИЯ 3 — 12:30-14:00
ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ

Председатели: **Куцев С.И., Алексеева Е.И., Дадали Е.Л.**

Тип	Доклад	Время
Доклад	Орфанные ревматические болезни у детей Е.И. Алексеева, Е. А. Крехова	20 мин
Доклад	Патология скелета при наследственных болезнях обмена Захарова Е.Ю.	20 мин
Доклад	Современная классификация и способы диагностики наследственных скелетных дисплазий Маркова Т.В.	30 мин
Доклад	Системные дисплазии скелета у детей как мультидисциплинарная проблема Кенис В.М.	20 мин

СЕКЦИЯ 4 — 15:00-16:30

Наследственные скелетные дисплазии

Председатель: Дадали Е.Л., Кенис В.М.

Тип	Доклад	Время
Доклад	Синдром Саула-Вилсона: особенности клинических проявлений, этиопатогенез и принципы молекулярно-генетической диагностики Дадали Е.Л.	15 мин
Доклад	Особенности клинических проявлений и способов молекулярно-генетической диагностики дисплазии Дебукуа Маркова Т.В.	15 мин
Доклад	Клинические, рентгенологические и генетические характеристики множественной эпифизарной дисплазии (синдрома хряща-волос) Мак Кьюсика Дадали Е.Л.	15 мин
Доклад	Клинические, рентгенологические и генетические характеристики акромезомелической дисплазии Марото Маркова Т.В.	15 мин
Доклад	Особенности фенотипических проявлений, этиопатогенез и методы диагностики множественных врожденных остеохондром Боровиков А.О.	15 мин
Доклад	Клинико-генетические характеристики и принципы лечения скелетных дисплазий, обусловленных мутациями в гене SLC26A2 Мельченко Е.В.	15 мин

СЕКЦИЯ 5 — 16:45-18:25

“Маски” орфанных болезней

Председатель: **С.В.Моисеев, С.И.Куцев**

Тип	Доклад	Время
Доклад	“Маски” орфанных ревматологических заболеваний СВ Моисеев	20 мин
Доклад	Орфанный системный ювенильный идиопатический артрит - маска орфанных аутовоспалительных синдромов у детей Т.М. Дворяковская, М.Ш. Шингарова	20 мин
Доклад	“Маски” орфанных болезней печени Строкова Т.В.	20 мин
Доклад	“Маски” орфанных неврологических заболеваний Кузенкова Л.М.	20 мин
Доклад	“Маски” орфанных заболеваний в ортопедии на примере поражения кисти при МПС Кенис В.М.	20 мин

ЗАЛ №2 — ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ: НЕВРОЛОГИЯ

СЕКЦИЯ 1 — **15:00-16:30**

Практические аспекты организации и лечения пациентов, страдающих СМА (круглый стол компании Janssen) *

Председатели: Кузенкова Л.М., Артемьева С.Б.

Тип	Доклад	Время
Доклад	Важность соблюдения мультидисциплинарных стандартов ведения у больных, получающих патогенетическую терапию Артемьева С.Б.	20 мин
Доклад	Практический опыт применения Спинразы в федеральном учреждении Кузенкова Л.М.	15 мин
Доклад	Практический опыт применения Спинразы в региональном ЛПУ (Симферополь) Воронова А.В.	15 мин
Доклад	Практический опыт применения Спинразы в региональном ЛПУ (Челябинск) Смирнов Д.С.	15 мин
Доклад	Организация помощи пациентов по СМА в региональном центре (Екатеринбург) Сапего Е.Ю.	15 мин
	Дискуссия	10 мин

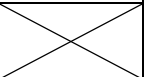
СЕКЦИЯ 2 — 16:45-18:15

Три шага от генетической поломки до нарушения функции при СМА (Сателлитный симпозиум компании Roche) *

Тип	Доклад	Время
Доклад	Что мы знаем о белке SMN Нарышкин Н.	30 мин
Доклад	Генетические модификаторы клинического течения СМА Забненкова В.В.	30 мин
Доклад	Стратегия на выживание мотонейронов и ожидания от патогенетической терапии СМА Влодавец Д.В.	30 мин

СПЕЦИАЛЬНАЯ СЕКЦИЯ — 18:30-19:30

Правовые аспекты ведения пациентов с орфанными болезнями

Тип	Доклад	Время
Доклад	Ведение пациентов с орфанными болезнями – юридические особенности Смирнова Н.С.	45 мин
	Ответы на вопросы	15 мин