*Программа образовательного мероприятия:*

**МЕЖРЕГИОНАЛЬНАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ «РЕДКИЕ (ОРФАННЫЕ) ЗАБОЛЕВАНИЯ: ВОПРОСЫ МЕЖДИСЦИПЛИНАРНОГО ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ И ПРЕЕМСТВЕННОСТИ».**

Дата проведения: **15 сентября 2023г.**

Адрес проведения: **г. Москва, Холидей Инн Сокольники, ул. Русаковская, д. 24** с онлайн-трансляцией: https://eventumc.com/meropriyatiya/mezhdisciplinarnaya-nauchno-prakticheskaya-konferenciya-s-onlajn-translyaciej-redkie-orfannye-zabole/

Организаторы конференции:

* Министерство здравоохранения Московской области (МЗ МО);
* ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского (МОНИКИ);
* ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (РНИМУ им. Н.И. Пирогова).

Председатель научного и программного комитета: *д.м.н. Т.А. Бокова****,*** *ведущий научный сотрудник, руководитель педиатрического отделения МОНИКИ, профессор кафедры педиатрии с инфекционными болезнями у детей РНИМУ им. Н.И. Пирогова*

Члены научного и программного комитета:

* *к.м.н. Ю.Ю. Коталевская, заведующая КДО МГЦ МОНИКИ;*
* *Е.В. Проскурина, заведующая центром орфанных заболеваний МГЦ МОНИКИ*

10:00 - 10:05 ПРИВЕТСТВЕННОЕ СЛОВО
*д.м.н. Т.А. Бокова; к.м.н. Ю.Ю. Коталевская; Е.В. Проскурина*

10:05-11:10 СИМПОЗИУМ: МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ СЛУЖБА: ПЕРСПЕКТИВЫ РАЗВИТИЯ, ОПЫТ РЕГИОНА

 Модераторы*: А.Ш. Латыпов, Ю.Ю. Коталевская, Е.В. Проскурина*

10:05 - 10:25 «НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ: ВОЗМОЖНОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ НА ПРАКТИКЕ» *- к.м.н. А.Ш. Латыпов, заведующий медико-генетическим центром МГЦ МОНИКИ, главный внештатный специалист генетик МЗ МО;*

10:25 - 10:45 «МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ: ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ СПЕЦИАЛИСТОВ И ПАЦИЕНТОВ С ГЕНЕТИКОМ» *- к.м.н. Ю.Ю. Коталевская, заведующая КДО МГЦ МОНИКИ;*

10:45 - 11:05 «ОРГАНИЗАЦИЯ МЕД ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С ОРФАННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ НА ПРИМЕРЕ БОЛЬНЫХ С НАО» *- Е.В. Проскурина, заведующая центром орфанных заболеваний МГЦ МОНИКИ;*

11:05 - 11:10 Ответы на вопросы.

11:10-12:15 СИМПОЗИУМ: ЧАСТЫЕ СИМПТОМЫ РЕДКИХ БОЛЕЗНЕЙ: СИНДРОМ ГЕПАТОСПЛЕНОМЕГАЛИИ.

11:10 - 11:30 «СИНДРОМ ГЕПАТОСПЛЕНОМЕГАЛИИ – КАК НЕ ПРОПУСТИТЬ ОРФАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ» - *д.м.н. Т.А. Бокова****,*** *ведущий научный сотрудник, руководитель педиатрического отделения МОНИКИ, профессор кафедры педиатрии с инфекционными болезнями у детей РНИМУ им. Н.И. Пирогова;*

11:30 - 11:50 Доклад при поддержке «Астра-Зенека», образовательные кредиты не обеспечивает: «ДЕФИЦИТ ЛИЗОСОМНОЙ КИСЛОЙ ЛИПАЗЫ» - *д.м.н., профессор Т.В. Строкова, заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетологии ФГБУН ФИЦ питания и биотехнологий РАН;*

11:50 - 12:10 «БОЛЕЗНЬ ГОШЕ» - *к.м.н. Г.Б. Мовсисян, старший научный сотрудник лаборатории редких наследственных болезней у детей ФГАУ НМИЦ здоровья детей Минздрава России*

12:10- 12:15 Ответы на вопросы.

12:15-13:00 Симпозиум «СИНДРОМЫ ЦИТОЛИЗА И ХОЛЕСТАЗА ПРИ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ: ЧТО СКРЫВАЕТСЯ ПОД МАСКОЙ ГАСТРОЭНТЕРОЛОГИЧЕСКИХ СИМПТОМОВ» - образовательные кредиты не обеспечивает:

*Модератор: д.м.н. Т.А. Бокова*

12:15 - 12:35 Доклад при поддержке компании «Фармамондо», образовательные кредиты не обеспечивает: «СИНДРОМ АЛЛАЖИЛЯ» - *д.м.н., профессор Т.В. Строкова, заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетологии ФГБУН ФИЦ питания и биотехнологий РАН;*

12:35 - 12:55 Доклад при поддержке компании «Рош», образовательные кредиты не обеспечивает: «РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА НЕЙРОМЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА, ГАСТРОЭНТЕРОЛОГА И НЕВРОЛОГА НА ПРИМЕРЕ МИОДИСТРОФИИ ДЮШЕННА» *- к.м.н. О.А. Шидловская, врач невролог детского психоневрологического отделения №2 Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии им. Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова;*

12:55 - 13:00 Ответы на вопросы.

13:00 - 13:30 ПЕРЕРЫВ

13:30-14:15 Симпозиум «РАХИТОПОДОБНЫЕ СИМПТОМЫ: КАК НЕ ПРОПУСТИТЬ ОРФАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ» - образовательные кредиты не обеспечивает:

*Модератор: д.м.н. Т.А. Бокова*

13:30 - 13:50 «ГИПОФОСФАТАЗИЯ: ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ У ВЗРОСЛЫХ И ДЕТЕЙ» - *д.м.н. Т.А. Бокова****,*** *ведущий научный сотрудник, руководитель педиатрического отделения МОНИКИ, профессор кафедры педиатрии с инфекционными болезнями у детей РНИМУ им. Н.И. Пирогова;*

13:50 - 14:10 Доклад при поддержке компании «Свикс Биофарма», образовательные кредиты не обеспечивает: «Х-СЦЕПЛЕННЫЙ ДОМИНАНТНЫЙ ГИПОФОСФАТЕМИЧЕСКИЙ РАХИТ» - *д.м.н. Т.А. Бокова****,*** *ведущий научный сотрудник, руководитель педиатрического отделения МОНИКИ, профессор кафедры педиатрии с инфекционными болезнями у детей РНИМУ им. Н.И. Пирогова;*

14:10 - 14:15 Ответы на вопросы.

14:15-15:40 Симпозиум «ЛИЗОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ: МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД В ДИАГНОСТИКЕ»

*Модераторы: д.м.н. Т.А. Бокова; д.м.н. А.С. Котов*

14:15 - 14:35 «БОЛЕЗНЬ ФАБРИ У ДЕТЕЙ: ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКОЙ СИМПТОМАТИКИ, СОВРЕМЕННЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ» *- д.м.н. Т.А. Бокова, ведущий научный сотрудник, руководитель педиатрического отделения МОНИКИ, профессор кафедры педиатрии с инфекционными болезнями у детей РНИМУ им. Н.И. Пирогова;*

14:35 - 14:55 Доклад при поддержке компании «Санофи», образовательные кредиты не обеспечивает: «БОЛЕЗНЬ ФАБРИ: ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ У ВЗРОСЛЫХ» *- д.м.н. А.С. Котов, профессор кафедры неврологии ФУВ МОНИКИ;*

14:55 - 15:55 «Болезнь Помпе с поздним началом. Современные подходы к диагностике» -
*к.м.н. Ю.Ю. Коталевская, заведующая КДО МГЦ МОНИКИ;*

15:15 - 15:35 Доклад при поддержке компании «Кьези», образовательные кредиты не обеспечивает: «АЛЬФА-МАННОЗИДОЗ: ПОРТРЕТ ПАЦИЕНТА, ВОЗМОЖНОСТИ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ» - *д.м.н. Т.А. Бокова, ведущий научный сотрудник, руководитель педиатрического отделения МОНИКИ, профессор кафедры педиатрии с инфекционными болезнями у детей РНИМУ им. Н.И. Пирогова*;

15:35- 15:40 Ответы на вопросы.

15:40-16:25 Симпозиум «ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В ПРАКТИКЕ ВРАЧА НЕВРОЛОГА».

*Модераторы: к.м.н. С.Б. Артемьева и к.м.н. Ю.Ю. Коталевская*

15:40 - 16:00 Доклад при поддержке компании «АстраЗенека», образовательные кредиты не обеспечивает: «Нейрофиброматоз 1 типа» - *к.м.н. Ю.Ю. Коталевская, заведующая КДО МГЦ МОНИКИ;*

16:00 - 16:20 Доклад при поддержке компании «Рош», образовательные кредиты не обеспечивает «МАСКИ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ. НА ЧТО ОБРАЩАТЬ ВНИМАНИЕ?» *- к.м.н. С.Б. Артемьева, заведующая детским психоневрологическим отделением №2 НИКИ педиатрии и детской хирургии им. Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова;*

16:20 -16:25 Вопросы и ответы

16:30-17:30 Симпозиум при поддержке компании «Джонсон и Джонсон», образовательные кредиты не обеспечивает «СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ У ДЕТЕЙ: ОТ ПЕРВЫХ СИМПТОМОВ ДО ЭФФЕКТОВ ДОЛГОСРОЧНОЙ ТЕРАПИИ»:

16:30 - 16:33 Интерактивное голосование

16:33 - 16:48 «ДИАГНОСТИКА И ПАТОФИЗИОЛОГИЯ СМА» *- к.м.н. А.А. Смирнова, заведующая II неврологическим отделением ГБУЗ МО «Психоневрологическая больница для детей с поражением ЦНС с нарушением психики», детский невролог, врач высшей категории;*

16:48 - 16:58 «ОРГАНИЗАЦИЯ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ СО СМА: КОМБИНАЦИЯ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ И МЕЖДИСЦИПЛИНАРНОГО ПОДХОДА» *- к.м.н. Н.И. Шаховская, заместитель главного врача по медицинской части ГБУЗ МО «Психоневрологическая больница для детей с поражением ЦНС с нарушением психики»;*

16:58 - 17:18 «ДОЛГОСРОЧНЫЙ ОПЫТ ЭФФЕКТИВНОЙ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ СМА В МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ» - *д.м.н. М.В. Пантелеева, старший научный сотрудник отделения неврологии МОНИКИ;*

17:18 - 17:28 Ответы на вопросы;

17:28 - 17:30 Интерактивное голосование.