

Программа образовательного мероприятия:

**МЕЖДУНАРОДНАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ
ДЛЯ ПРАКТИКУЮЩИХ ВРАЧЕЙ
«ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В НЕВРОЛОГИИ»**

Дата проведения: 19 мая 2026 года

Адрес проведения:

Очно: г. Москва, ул. Щепкина, д.61/2, МОНИКИ, 9 корпус, конференц-зал;

Онлайн: <https://my.mts-link.ru/j/23192408/6355015262>

Организаторы:

- ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского (МОНИКИ);
- Московское областное общество неврологов Филиал Всероссийского общества неврологов;
- Технический организатор: Ассоциация «Национальная ассоциация диетологов и нутрициологов»

Председатель организационного комитета:

Соболев Константин Эдуардович д.м.н., директор МОНИКИ, Заслуженный врач РФ

Председатель программного комитета:

Котов Сергей Викторович д.м.н., профессор, председатель Московского областного общества неврологов, руководитель отделения неврологии, заведующий кафедрой неврологии ФУВ МОНИКИ, председатель программного комитета конференции, г. Москва

Члены программного комитета:

Сутормин Максим Викторович руководитель службы неврологии и реабилитации МОНИКИ, главный внештатный специалист невролог МЗ МО, г. Москва

Сидорова Ольга Петровна д.м.н., профессор кафедры неврологии ФУВ МОНИКИ, г. Москва

Котов Алексей Сергеевич д.м.н., ведущий научный сотрудник отделения неврологии, профессор кафедры неврологии ФУВ МОНИКИ, секретарь МООН, г. Москва

Новикова Екатерина Сергеевна младший научный сотрудник отделения неврологии МОНИКИ, г. Москва

10:00-10:05 ОТКРЫТИЕ КОНФЕРЕНЦИИ

Котов Сергей Викторович д.м.н., профессор, председатель Московского областного общества неврологов, руководитель отделения неврологии, заведующий кафедрой неврологии ФУВ МОНИКИ, председатель программного комитета конференции, г. Москва

10:05-10:25 «НЕЙРОТРАНСМИТТЕРНЫЕ НАРУШЕНИЯ ПРИ ДЕФИЦИТЕ ААДС ОТ СИМПТОМОВ К ДИАГНОЗУ»

Никитин Сергей Сергеевич зав кафедрой генетики неврологических болезней МГНЦ им. Н.П. Бочкова, д.м.н., Председатель «Общества специалистов по нервно-мышечным болезням», г. Москва

Суть: Будут рассмотрены этиология, патогенез, клиническая картина неврологических нарушений при синдроме ААДС, лечение заболевания

10:25-10:45 «ЛЕЧЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ АТРОФИИ ЗРИТЕЛЬНЫХ НЕРВОВ ЛЕБЕРА – «МАСКИ РАССЕЯННОГО СКЛЕРОЗА»

Кадышев Виталий Викторович д.м.н., доцент, заведующий отделением и кафедрой офтальмогенетики, ведущий научный сотрудник лаборатории генетической эпидемиологии, куратор по наследственным глазным болезням РФ, врач-генетик, офтальмолог ФГБНУ "МГНЦ", отличник здравоохранения МЗ РФ, г. Москва

Суть: Будут представлены эффективные методы лечения атрофии зрительных нервов Лебера («маски рассеянного склероза»), включающие метаболическую терапию и генотерапию

10:45-11:05 «VPS16-АССОЦИИРОВАННАЯ ДИСТОНИЯ»

Шидерова Гузель Бауржановна невропатолог/невролог Институт неврологии и нейрореабилитации им. Смагула Кайшибаева, г. Алматы, Казахстан

Суть: VPS16-ассоциированная дистония — редкая форма генерализованной дистонии, для которой характерна переменная эффективность глубокой стимуляции мозга. На клиническом примере двух пациенток будет показано, что позднее вмешательство может не принести желаемого терапевтического эффекта, что подчеркивает важность ранней диагностики

11:05-11:25 «SCN1A-АССОЦИИРОВАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ»

Иванова Ирина Викторовна соискатель ученой степени кандидат медицинских наук на кафедре неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики имени академика Л.О. Бадаляна Института нейронаук и нейротехнологий ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), невролог Центра неврологии и эпилептологии им. А.А. Казаряна, г. Москва

Нестеровский Ю.Е. к.м.н., доцент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. академика Л.О. Бадаляна Института нейронаук и нейротехнологий ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), г. Москва

Суть: Доклад посвящен спектру неврологических заболеваний с эпилепсией, нарушениями развития и поведения, обусловленных патогенными вариантами в гене SCN1A, в первую очередь синдрому Драве и генетической эпилепсии с фебрильными судорогами плюс. Будут освещены вопросы диагностики и лечения, перспективы.

11:25-11:45 «МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ С ПОРАЖЕНИЕМ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ»

Мельник Евгения Александровна к.м.н., ведущий научный сотрудник Научно-консультативного отдела, врач-невролог, врач-генетик Консультативного отделения, доцент кафедры генетики неврологических болезней ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова», г. Москва

Суть: В докладе будут освещены основные вопросы клинической картины, диагностики и лечения митохондриальных заболеваний

11:45-12:00 «КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ БАЗА ДАННЫХ ПАЦИЕНТОВ С БОЛЕЗНЬЮ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА»

Тулузановская Инна Геннадьевна ассистент кафедры медицинской генетики и постгеномных технологий, Первый МГМУ имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), г. Москва

Суть: Болезнь Вильсона–Коновалова (БВК), относится к наследственным нарушениям обмена меди с распространённостью около 1 на 30 000 населения и эффективной патогенетической терапией. С 2012 года включена в перечень орфанных заболеваний РФ (код E 83.0). В связи с неспецифичностью симптомов и отсутствием полноценных регистров, диагностика заболевания часто запаздывает, а набор репрезентативных выборок осложняется тем, что большинство пациентов — компаунд-гетерозиготы. Для преодоления этих ограничений с 2015 года в Первом МГМУ им. И.М. Сеченова ведётся формирование клиничко-генетической Базы данных пациентов с БВК

12:00-12:20 «ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ АТАКСИЙ»

Визеров Тимофей Викторович врач-лабораторный генетик лаборатории молекулярно-генетической диагностики 3 ФГБУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Суть: Представить информацию о диагностической программе ФГБУ Медико-генетического научного центра имени академика Н. П. Бочкова «Применение секвенирования генома в диагностике наследственных атаксий»

12:20-12:40 «ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЛЕЙКОЭНЦЕФАЛОПАТИЙ И ЛЕЙКОДИСТРОФИЙ – «МАСОК» РАССЕЯННОГО СКЛЕРОЗА»

Нагорнов Илья Олегович научный сотрудник Центра коллективного пользования «Геном», ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва

Суть: Представить информацию о возможностях подтверждающей молекулярной диагностики наследственных наследственных форм поражения белого вещества головного мозга на МРТ в ФГБУ Медико-генетического научного центра имени академика Н. П. Бочкова.

12:40-13:00 «ВТОРИЧНЫЕ МИЕЛИТЫ»

Волченкова Татьяна Владимировна к.м.н., врач высшей категории, заведующая неврологическим отделением ЧУЗ «ЦКБ» РЖД-Медицина». Стаж по неврологии 24 г., аттестация 2023 г.

Суть: Заболевания спектра оптикомиелита (ЗСОНМ) - гетерогенная группа аутоиммунных заболеваний ЦНС, которые нередко манифестируют поражением спинного мозга. В докладе представлен разбор клинических случаев аутоиммунных миелитов в практике неврологического отделения.

13:00-13:20 «ТРАНСТИРЕТИНОВЫЙ АМИЛОИДОЗ» (ОНЛАЙН)

При поддержке компании Астразенка. Не обеспечен кредитами НМО

Новикова Екатерина Сергеевна младший научный сотрудник отделения неврологии МОНИКИ, г. Москва

Модератор:

Сидорова Ольга Петровна д.м.н., профессор кафедры неврологии ФУВ МОНИКИ, г. Москва

13:20-13:40 «ДИАГНОСТИКА СМА – ИСКУССТВО ВРАЧЕВАНИЯ»

При поддержке компании Рош. Не обеспечен кредитами НМО

Коталевская Юлия Юрьевна к.м.н., доцент кафедры детских болезней ФУВ МОНИКИ, заведующий кабинетом по лечению редких (орфанных) заболеваний МОНИКИ, главный внештатный специалист по орфанным заболеваниям Минздрава МО, г. Москва

13:40-13:50 ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ. ПОДВЕДЕНИЕ ИТОГОВ КОНФЕРЕНЦИИ