

**Программа образовательного мероприятия:**  
**МЕЖДУНАРОДНАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ  
ДЛЯ ПРАКТИКУЮЩИХ ВРАЧЕЙ  
«ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В НЕВРОЛОГИИ»**

**Дата проведения:** 20 мая 2025 года

**Адрес проведения:**

**Офлайн:** г. Москва, ул. Щепкина, д.61/2, МОНКИ, 9 корпус, конференц-зал;

**Онлайн:** <https://my.mts-link.ru/event/279841270/1092821476/edit#>

- ГБУЗ МО МОНКИ им. М.Ф. Владимирского (МОНКИ);
- Московское областное общество неврологов Филиал Всероссийского общества неврологов.
- Официальный технический оператор мероприятия: ООО «Медицинское маркетинговое агентство».

**Председатель программного комитета:** д.м.н., профессор **Котов Сергей Викторович**, руководитель отделения неврологии, заведующий кафедрой неврологии ФУВ МОНКИ, председатель Московского областного общества неврологов, г. Москва, Россия;

**Члены программного комитета:**

- **Сутормин Максим Викторович**, руководитель службы неврологии и реабилитации МОНКИ, главный внештатный специалист невролог Министерства здравоохранения Московской области г. Москва, Россия;
- **д.м.н. Ольга Петровна Сидорова**, профессор кафедры неврологии ФУВ МОНКИ, г. Москва, Россия;
- **д.м.н. Котов Алексей Сергеевич**, профессор кафедры неврологии ФУВ МОНКИ, г. Москва, Россия;
- **Новикова Екатерина Сергеевна**, младший научный сотрудник отделения неврологии МОНКИ.

**10:00-10:05 | 05' ОТКРЫТИЕ КОНФЕРЕНЦИИ**

д.м.н., профессор **Котов Сергей Викторович**, руководитель отделения неврологии, заведующий кафедрой неврологии ФУВ МОНКИ, председатель Московского областного общества неврологов, г. Москва, Россия;

**10:05-10:25 | 20' «КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПАЦИЕНТА С МУТАЦИЕЙ ГЕНА GNB1»**

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

**Суть доклада:** будет представлен клинический случай дистонии с ретроколлизом и нарушением речи, обусловленные новой мутацией в гене GNB1;

**10:25-10:30 | 05' Ответы на вопросы**

**10.30-10:50 | 20' «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ФОРМЫ ЭПИЛЕПСИИ. КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ»**

**д.м.н. Кожанова Татьяна Дмитриевна**, профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. Л.О. Бадаляна педиатрического факультета Российского национального исследовательского медицинского университета, Москва, Россия.

**Суть доклада:** будут представлены клинические случаи генетически обусловленной эпилепсии у детей.

**10:50-10:55 | 05' Ответы на вопросы**

**10:55-11:15 | 20' «БОЛЕЗНЬ НИМАНА-ПИКА ТИП С»**

**к.м.н. Ключников Сергей Анатольевич**, ведущий научный сотрудник ФГБНУ НЦН, Москва, Россия.

**Суть доклада:** будет рассмотрено наследственное заболевание обмена вещества болезнь Нимана-Пика тип С, которое может проявляться с симптомами болезни Паркинсона, прогрессирующего надъядерного паралича. Будут представлены возможности диагностики и разработки лечения этого заболевания.

**11:15-11:20 | 05' Ответы на вопросы**

**11:20-11:40 | 20' \*«АТТР полиневропатия:современное состояние проблемы и методы диагностики».**

**к.м.н., Коталевская Юлия Юрьевна**, врач-генетик Заведующая консультативным отделением МГЦ МОНИКИ.

**\*Доклад при поддержке компании «Астра Зенека». Не входит в систему аккредитации НМО.**

**11:40-12:00 | 20' «ПОРАЖЕНИЕ ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ ПРИ АНЦА-ВАСКУЛИТАХ»**

**Мамыкина Софья Алексеевна**. Врач-невролог. Первый Московский государственный медицинский университет и Федеральный центр мозга и нейротехнологий ФМБА России.

**Суть доклада:** будут представлены результаты исследования, которое докладчик проводит на базе отделения ревматологии у пациентов с подтвержденным диагнозом АНЦА- васкулит с поражением периферической нервной системы. Будут рассмотрены этиология, патогенез, клиническая картина и диагностика заболевания.

**12:00-12:05 | 05' Ответы на вопросы**

**12:05-12:25 | 20' «СЕМЕЙНАЯ ГИПЕРЛИПИДЕМИЯ – ПРИЧИНА ИНСУЛЬТА»**

**Васильев Петр Андреевич**, научный сотрудник научно-консультативного отдела, врач-генетик ФНБНУ «МГНЦ», г. Москва, Россия

**Суть доклада –** будут представлены наследственные формы гиперлипидемии, которые являются фактором риска развития инсульта. Будет рассмотрена диагностика и лечение этих патологических состояний;

**12:25-12:30 | 05' Ответы на вопросы**

**12:35-12:55 | 20' «БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА»**

**Минаев Иван Вячеславович**, аспирант ФГБНУ НЦН. Москва, Россия.

**Суть доклада:** этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и лечения болезни Вильсона (гепатоцеребральная дистрофия);

**12:55-13:00 | 05' Ответы на вопросы**

**13:00-13:20 | 20' \*«Амилоидная транстретиновая полиневропатия: реальная клиническая практика и опции терапии»**

**Новикова Екатерина Сергеевна**, врач-невролог центра орфанных заболеваний, младший научный сотрудник неврологического отделения ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского.

**\*Доклад при поддержке компании «Астра Зенека». Не входит в систему аккредитации НМО.**

**13:20-13:40 | 20' «ПЛЕКСИФОРМНЫЕ НЕЙРОФИБРОМЫ: ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ ВЗРОСЛЫХ ПАЦИЕНТОВ В МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ».**

**Новикова Екатерина Сергеевна**, м.н.с. отделения неврологии

МОНИКИ, г. Москва, Россия

**Суть доклада:** Представлена информация о взрослых пациентах с плексиформными нейрофибромами, получающих патогенетическую терапию селективным ингибитором МЕК, возможные нежелательные явления на фоне лечения и их коррекция.

**13:40-13:45 | 5' Ответы на вопросы**

**13:45-14:05 | 20' «АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ АТАКСИИ»**

**Кириченко Ольга Андреевна**, и.о. зав. отделением ФГБНУ НЦН, Москва, Россия

**Суть доклада:** будут представлены различные типы наследственных атаксий, передающихся по аутосомно-доминантному типу наследования;

**14:25-14:30 | 05' Ответы на вопросы. Дискуссия.**