ПРОГРАММА

республиканской научно-практической конференции с международным участием «Орфанные заболевания: современные возможности диагностики и лечения»

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Время | | Мероприятие (доклад) | | Докладчик |
| 26 сентября 2025 г.  Место проведения: г. Минск, РНПЦ «Мать и дитя», Орловская 66, 8 корпус, актовый зал  Время проведения: 10.00-17.50  Регистрация участников: 9.00-10.00. | | | | |
| 10.00-10.10 | Открытие Конференции, приветственное слово | | **Лазарь Дмитрий Николаевич**  заместитель начальника главного управления организации медицинской помощи – начальник отдела медицинской помощи матерям и детям Министерства здравоохранения Республики Беларусь;  **Тулупова Светлана Валерьевна** консультант отдела медицинской помощи матерям и детям Министерства здравоохранения Республики Беларусь;  **Васильев Сергей Алексеевич**  директор РНПЦ «Мать и дитя», главный внештатный акушер-гинеколог  Министерства здравоохранения Республики Беларусь, к.м.н., доцент | |
| 10.10-10.20 | Лизосомные болезни накопления- что мы знаем и что еще предстоит узнать | | **Тильки-Шиманска Анна**  д.м.н., профессор, Институт здоровья детей (г. Варшава, Польша) | |
| 10.20-10.40 | Красные флаги в диагностике дефицита лизосомной кислой липазы. О чем нужно помнить?" | | **Захарова Екатерина Юрьевна**  заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова», Председатель экспертного совета ВООЗ, д.м.н. (г.Москва, Россия) | |
| 10.40-11.10 | Дефицит ААDC как маска ДЦП | | **Шалькевич Леонид Валентинович** заведующий кафедрой детской неврологии Института повышения квалификации и переподготовки кадров в здравоохранении УО «Белорусский государственный медицинский университет», д.м.н., профессор (г. Минск, Беларусь) | |
| 11.10-11.40 | Интрацеребровентрикулярная ферментозаместительная терапия синдрома Хантера: первые результаты. | | **Кузенкова Людмила Михайловна**  начальник центра детской психоневрологии НМИЦ здоровья детей ФГАУМЗ Российской федерации, д.м.н., профессор (г. Москва, Россия) | |
| 11.40-12.10 | Рахит- маска наследственного заболевания | | **Вашакмадзе Нато Джумберовна**  заведующий отделом орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний, ведущий научный сотрудник РНЦХ имени академика Б.В.Петровского, д.м.н., профессор (г. Москва, Россия) | |
| 12.10-12.30 | Болезнь Гоше - современный взгляд на лечение | | **Лапотентова Елена Сергеевна** заведующий приемным отделением РНПЦ ДОГиИ, врач гематолог детский (г. Минск, Беларусь) | |
| 12:30-12:50 | Может ли рахит быть орфанным заболеванием? Обзор клинических случаев Х-ГФР | | **Кекеева Татьяна Николаевна**  врач-генетик ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» (г. Москва, Россия) | |
| 12.50-13.20 | Неонатальный холестаз: время имеет значение | | **Дегтярева Анна Владимировна**  профессор кафедры неонатологии КИДЗ им. Н.Ф. Филатова, ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), заведующая отделом педиатрии Института неонатологии и педиатрии ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, д.м.н., профессор (г. Москва, Россия);  **Захарова Екатерина Юрьевна**  заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова», Председатель экспертного совета ВООЗ, д.м.н. (г. Москва, Россия) | |
| 13.20-14.00 | ПЕРЕРЫВ | |  | |
| 14.00-14.20 | Влияние новых методов лабораторной диагностики на эффективность выявления врожденных ошибок метаболизма | | **Гусина Нина Борисовна**  врач клинической лабораторной диагностики клинико-диагностической (генетической) лаборатории РНПЦ «Мать и дитя», к.б.н. (г. Минск, Беларусь) | |
| 14.20-14.40 | Аутовоспалительные заболевания: реалии 21 века. | | **Щербина Анна Юрьевна** – заведующий кафедрой аллергологии и иммунологии ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева», д.м.н., профессор(г. Москва, Россия) | |
| 14.40-15.00 | Неонатальный скрининг на ПИД с использованием TREC и KREC. Опыт 2.5 лет | | **Мухина Анна Александровна**  врач-аллерголог-иммунолог ФГБУ «НМИЦ ДГОИ имени Дмитрия Рогачева», научный куратор проекта «Регистр пациентов с ПИДС», научный сотрудник лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова», к.м.н. (г. Москва, Россия) | |
| 15.00-15.20 | Генетический диагноз как основа Персонифицированной терапии ВДИ | | **Кузьменко Наталья Борисовна**  заведующий лабораторией эпидемиологии и мониторинга ПИД, доцент кафедры аллергологии и иммунологии ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачёва» Минздрава России, врач аллерголог-иммунолог, к.м.н. (г. Москва, Россия) | |
| 15.20-15.40 | Сложности генетической диагностики на примере синдрома Мак-Кьюсика | | **Марахонов Андрей Владимирович**  ведущий научный сотрудник лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова», к.б.н. (г. Москва, Россия) | |
| 15.40-16.00 | Современные модальности медицинской помощи пациентам с ВДИ | | **Родина Юлия Александровна**  заведующий отделением иммунологии ФГБУ «НМИЦ ДГОИ имени Дмитрия Рогачева» Минздрава России, к.м.н. (г. Москва, Россия) | |
| 16.00-16.20 | Клиническая верификация набора реагентов для неонатального скрининга на наследственные болезни обмена веществ Неоскрин 30 | | **Орлов Дмитрий Сергеевич**  руководитель группы расширенного неонатального скрининга – врач лабораторный генетик, врач клинической лабораторной диагностики клинико-диагностической лаборатории Медико-генетического центра (Генетическая клиника), младший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (г. Томск, Россия) | |
| 16.20-16.40 | Реализация программ диагностики в Республике Беларусь | | **Полосухина Дарья** (г. Москва, Россия) | |
| 16.40-17.10 | Расширение скрининга новорожденных на лизосомные болезни накопления | | **Ханна Полари** (Финляндия) | |
| 17.10-17.30 | Клиника и диагностика прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна | | **Кекеева Татьяна Николаевна,**  врач-генетик ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» (г. Москва, Россия) | |
| 17.30-17.50 | Орфанное заболевание - путь к диагнозу | | **Калинина Елена Анатольевна**  заместитель директора по медицинской генетике РНПЦ «Мать и дитя» (г. Минск, Беларусь) | |
| 17.50-18.00 | Дискуссия, подведение итогов, закрытие конференции | | Все участники | |