



**Программа междисциплинарной конференции  
«ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ. ДИАГНОСТИКА. ЛЕЧЕНИЕ. РЕАБИЛИТАЦИЯ»**

**Санкт-Петербург  
17 ноября 2017 года**

**ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ**

**10.00-10.10 Приветственное слово**

**10.10-10.20 Агапитова С. Ю. (Санкт-Петербург)**

Социальная поддержка семей с детьми, имеющими орфанные заболевания

**10.20-10.40 Симаходский А. С. (Санкт-Петербург)**

Дети с орфанными заболеваниями в Санкт-Петербурге. Проблемы, пути решения

**10.40-11.00 Хвостикова Е. А. (Санкт-Петербург)**

Пациентские организации — кто мы?

**11.00-11.20 Куцев С. И. (Москва)**

Генетика орфанных заболеваний

**11.20-11.40 Смирнова Н. С. (Санкт-Петербург)**

Юридические аспекты орфанных заболеваний

**11.40-12.00 Мясникова И. В. (Москва)**

Работа всероссийской организации орфанных заболеваний. Помощь пациентам и семье

**12.00-12.40 — перерыв**

**МЕДИЦИНСКАЯ СЕССИЯ**

**12.40-13.00 Захарова Е. Ю. (Москва)**

Диагностика редких болезней

**13.00-13.20 Котлукова Н. П. (Москва)**

Современные подходы к диагностике и лечению болезни Помпе

**13.20-13.40 Белогурова М. Б. (Санкт-Петербург)**

Болезнь Гоше. Диагностика и лечение.

**13.40-14.00 Салогуб Г. Н. (Санкт-Петербург)**

Болезнь Фабри. Трудный диагноз

**14.00-14.20 Михайлова С. В. (Москва)**

Мукополисахаридозы. Клинические аспекты разных типов МПС.

**14.20-14.40 Гуркина Е. Ю. (Санкт-Петербург)**

Гипофосфатазия. Актуальность клинического скрининга

**14.40- 15.00 Михайлова С. В. (Москва)**

Нарушение обмена аминокислот в практике врача неонатолога: клиническая картина, диагностика, тактика

## **15.00-15.20 — перерыв**

**15.20-15.40 Первунина Т. М. (Санкт-Петербург)**

Дефицит кислой липазы. Длинный путь к диагнозу

**15.40-16.00 Эрман М. В. (Санкт-Петербург)**

Цистиноз. Теория и практика

**16.00-16.20 Моисеева О. М. (Санкт-Петербург)**

Идиопатическая легочная артериальная гипертензия

**16.20-16.40 Щугарева Л. М. (Санкт-Петербург)**

Неврологические особенности течения мукополисахаридоза II

**16.40-17.00 Руденко Д. И. (Санкт-Петербург)**

Дистальные миопатии у детей

**17.00-17.20 Никитина И. Л., Рыжкова Д. В. (Санкт-Петербург)**

Врожденный гиперинсулинизм — опыт внедрения международного протокола обследования.