

24-25
АПРЕЛЯ 2026

III-я Межрегиональная
научно-практическая конференция

«РЕДКИЙ РЕБЕНОК - СПРАВИМСЯ ВМЕСТЕ»

ГК "ОКА"
г. Нижний Новгород,
пр-т Гагарина, д.27



ОРГАНИЗАТОРЫ:

- ❖ ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России
- ❖ МРОО «Ассоциация врачей»
- ❖ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»
- ❖ ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии»
- ❖ Всероссийское общество орфанных заболеваний

ОРГАНИЗАЦИОННЫЙ КОМИТЕТ:

- ❖ **Карякин Николай Николаевич**, д.м.н., ректор ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
- ❖ **Арефьев Игорь Юрьевич**, к.м.н., директор Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
- ❖ **Ельшина Оксана Дмитриевна**, заведующий отделением неврологии (детей) с медицинской реабилитацией и дневным стационаром Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, ассистент кафедры неврологии, психиатрии и наркологии ФДПО ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
- ❖ **Захарова Екатерина Юрьевна**, д.м.н., профессор, заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва
- ❖ **Лаврова Алла Евгеньевна**, д.м.н., директор Института педиатрии, заведующий педиатрическим отделением N 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
- ❖ **Погосян Неля Сергеевна**, заместитель председателя правления ВООЗ, г. Москва
- ❖ **Строкова Татьяна Викторовна**, д.м.н., профессор РАН, заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетологии ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», заведующая кафедрой гастроэнтерологии и диетологии ФДПО ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, г. Москва

ПРОГРАММА

24 апреля 2026 года (пятница)

ГК «ОКА»

09.00-09.30	Регистрация участников	
09.30-09.40	<p>Открытие конференции. Приветственное слово Арефьев Игорь Юрьевич, к.м.н., главный врач Университетской клинки ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород Лаврова Алла Евгеньевна, д.м.н., директор Института педиатрии, заведующий педиатрическим отделением № 2 Института педиатрии Университетской клинки ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород Семерикова Марина Владимировна, к.м.н., начальник отдела детства и родовспоможения Минздрава Нижегородской области</p>	
09.40-10.00	<p>Важные этапы взаимодействия при оказании поддержки детям с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями онлайн</p> <p>Гомольская Елена Юрьевна, руководитель отдела сопровождения заявок фонда «Круг добра», г. Москва</p>	
	<p>Диалоги о редком Диалог 1. Холестаз у детей <i>(«Симпозиум подготовлен при поддержке компания "Фармамондо Биомедика". Не аккредитован по системе НМО»)</i></p> <p>Председатели: Е.Ю. Захарова, А.Е. Лаврова</p>	
10.00-10.10	<p>Ребенок с холестазом на приеме: с чего начинается путь к диагнозу. Интерактивный опрос</p>	
10.10-10.30	<p>Синдром Алажилля: холестаз с «особым лицом» — клинические подсказки редкого диагноза</p>	<p>Лаврова Алла Евгеньевна, д.м.н., директор института Педиатрии Университетская клиника ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, заведующий педиатрическим отделением № 2 Института педиатрии Университетская клиник ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород</p>
10.30-10.50	<p>Опыт диагностики синдрома Алажилля - результаты обследования 100 пациентов в РФ</p>	<p>Захарова Екатерина Юрьевна, д.м.н., заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва</p>
10.50-11.10	<p>Редкие холестазы у детей: клиника, генетика и ключи к диагнозу</p>	<p>Строкова Татьяна Викторовна, д.м.н., профессор РАН, заведующий отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии Клиники ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии» (г. Москва), заведующий кафедрой гастроэнтерологии и диетологии ФДПО ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, г. Москва</p>

11.10-11.30	Молекулярно-генетические основы наследственных холестазов	Семенова Наталия Александровна , к.м.н., ведущий научный сотрудник научно-консультативного отдела, врач-генетик ФГБНУ "МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова", г. Москва
11.30-11.50	Стоматологические проявления холестаза у детей: междисциплинарный взгляд	Косюга Светлана Юрьевна , д.м.н., профессор, заведующий кафедрой стоматологией детского возраста ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
11.50-12.00	Обсуждение	
	Диалоги о редком Диалог 2. Дислипидемия и гепатомегалия у детей Председатели: Т.В. Строкова, Н.А. Семенова	
12.00-12.20	Когда стеатоз у ребёнка — это лизосомная болезнь (ДЛКЛ) <i>Доклад при поддержке "ООО АСТРАЗЕНЕКА ФАРМАСЬЮТИКАЛЗ", не аккредитован по системе НМО</i>	Лаврова Алла Евгеньевна , д.м.н., директор института Педиатрии Университетская клиника ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, заведующий педиатрическим отделением № 2 Института педиатрии Университетская клиник ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
12.20-12.40	Гепатомегалия и гипогликемия: диагнозы, которые нельзя пропустить	Строкова Татьяна Викторовна , д.м.н., профессор РАН, заведующий отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии Клиники ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», заведующий кафедрой гастроэнтерологии и диетологии ФДПО ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, г. Москва
12.40-13.00	Гипогликемия в практике детского эндокринолога. Когда эндокринолог помогает раскрыть редкий диагноз.	Тин Ирина Феликсовна , к.м.н., врач детский эндокринолог Клиники ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», г. Москва
13.00-13.20	Мукополисахаридоз: диагноз, который можно увидеть	Дживанширян Гоар Владимировна , ассистент кафедры инновационной педиатрии и детской хирургии ИНОПР, врач-педиатр педиатрического отделения врождённых и наследственных заболеваний НИКИ педиатрии и детской хирургии им. ак. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), г. Москва
13.20-13.40	Гепатомегалия и диарея как ключ к редкому диагнозу: церебросухожильный ксантоматоз	Лаврова Алла Евгеньевна , д.м.н., директор института Педиатрии Университетская клиника ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, заведующий педиатрическим

	<i>Доклад при поддержке компании ООО «Инфармус», не аккредитован по системе НМО</i>	отделением № 2 Института педиатрии Университетская клиник ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
13.40-14.00	Церебросухожильный ксантоматоз: лабораторные тесты, алгоритмы и сложности диагностики <i>Доклад при поддержке компании ООО «Инфармус», не аккредитован по системе НМО</i>	Александрова Дарья Юрьевна , младший научный сотрудник ФГБНУ "МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова", г. Москва
14.00-14.20	Синдром Смит–Лемли–Опитца: биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика	Васильева Маргарита Валерьевна , врач клинической лабораторной диагностики ФГБНУ "МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова", г. Москва
14.20-14.30	Обсуждение	
14.30-15.00	ПЕРЕРЫВ	
	Диалоги о редком Диалог 3. Когда вес и питание ребёнка определяются геномом <i>Председатели: Е.Ю. Захарова, Т.В. Строкова</i>	
15.00-15.20	Моногенное ожирение: когда аппетит контролируется геном <i>Доклад подготовлен при поддержке компании «Ирвин 2». Не аккредитован по системе НМО</i>	Семенова Наталия Александровна , к.м.н., ведущий научный сотрудник научно-консультативного отдела, врач-генетик ФГБНУ "МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова", г. Москва
15.20-15.40	Наследственные болезни обмена веществ – результаты неонатального скрининга в РФ	Захарова Екатерина Юрьевна , д.м.н., заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва
15.40-16.00	Неонатальный скрининг на X-сцепленную адренолейкодистрофию	Баранова Полина Владимировна , научный сотрудник ФГБНУ "МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова", г. Москва
16.00-16.20	Питание как терапия наследственного заболевания	Зарубина Вера Владимировна , врач-генетик консультативного отделения ФГБНУ "МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова", г. Москва
16.20-16.40	Обсуждение	
	Заккрытие 1-го дня конференции	

25 апреля 2026 года (суббота)

ГК «ОКА»

09.00-09.30	Регистрация участников	
		Диалоги о редком Диалог 4. Маршрут пациента от диагноза к терапии Председатели: И.П. Витковская, Н.С. Погосян
09.30-09.50	Искусственный интеллект: сокращая путь к диагнозу	Витковская Ирина Петровна , к.м.н., научный сотрудник отдела научных основ организации здравоохранения ФГБУ «ЦНИИОИЗ» Минздрава России, доцент кафедры управления, экономики здравоохранения и медицинского страхования ИНОПР ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, врач-методист ГБУЗ «НПЦ спец. мед. помощи детям ДЗМ», г. Москва
09.50-10.20	Пациентская организация как мост между пациентом и системой оказания медицинской помощи	Погосян Неля Сергеевна , заместитель председателя правления Всероссийского общества орфанных заболеваний (ВООЗ), г. Москва
10.20-10.50	Деловая игра: слышим ли мы друг друга? Врач-пациентский альянс при редких болезнях	Погосян Неля Сергеевна , заместитель председателя правления Всероссийского общества орфанных заболеваний (ВООЗ), г. Москва Кудрова Регина Александровна , психолог Всероссийского общества орфанных заболеваний (ВООЗ), г. Москва Бочарова Юлия Олеговна , Координатор направления «Болезнь Ниманна-Пика тип С» Всероссийского общества орфанных заболеваний (ВООЗ), г. Москва Зарубина Вера Владимировна , врач-генетик консультативного отделения ФГБНУ "МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова", г. Москва Беляева Анна Владимировна , координатор направления «Фибродисплазия (ФОП)» Всероссийского общества орфанных заболеваний (ВООЗ), г. Москва Мартыненко Юлия Евгеньевна , Невролог, ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», г.Москва Кобец Ольга Анатольевна , Координатор направления «Синдром Куррарино и другие редкие пороки развития» Всероссийского общества орфанных заболеваний (ВООЗ), г. Москва

10.50-11.00	Обсуждение	
	Диалоги о редком Диалог 5. Когда диагноз ДЦП скрывает генетическое заболевание. Часть 1. Председатели: О.Д. Ельшина, А.Е. Лаврова	
11.00-11.30	Туберозный склероз. Как поставить диагноз <i>Доклад подготовлен при поддержке АО «Р-Фарм». Не аккредитован по системе НМО</i>	Дорофеева Марина Юрьевна , к.м.н., руководитель Федерального центра факоматозов, ведущий научный сотрудник отдела психоневрологии и эпилептологии ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, президент Межрегионального благотворительного общественного фонда помощи больным эпилепсией «Содружество», г. Москва
11.30-11.50	Диагноз дефицит AADC: собираем пазл симптомов <i>Доклад подготовлен при поддержке ООО «ПиТиСи Терапьютикс». Не аккредитован по системе НМО</i>	Ельшина Оксана Дмитриевна , заведующий отделением неврологии (детей) с медицинской реабилитацией Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
11.50-12.10	Ранняя диагностика прогрессирующей миодистрофии Дюшенна: клинические подсказки для врача <i>Доклад подготовлен при поддержке АО «РОШ-Москва». Не аккредитован по системе НМО</i>	Черникова Виктория Валериевна , к.м.н., врач-невролог высшей категории, врач-генетик медико-генетической консультации ГБУЗ «СОКБ им. В.Д. Середавина», г. Самара
12.10-12.30	Миодистрофия Дюшенна как мультисистемное заболевание: за пределами мышечной слабости. Тактика педиатра. <i>Доклад подготовлен при поддержке АО «Р-Фарм». Не аккредитован по системе НМО</i>	Лаврова Алла Евгеньевна , д.м.н., директор института Педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, заведующий педиатрическим отделением № 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
12.30-12.50	Питание ребенка с ДЦП: клинические решения для педиатра и невролога <i>Доклад подготовлен при поддержке "ООО Эбботт Лэбораториз". Не аккредитован по системе НМО</i>	Борисова Елена Юрьевна , к.м.н., врач диетолог, врач педиатр педиатрического отделения № 2 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
12.50-13.10	Когда диагноз ДЦП не окончательный ответ: генетика двигательных нарушений у детей	Матясова Ольга Михайловна , врач-стажер генетик Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, врач-стажер ГБУЗ НО "НОДКБ", г. Нижний Новгород
13.10-13.30	Кофе-брейк	

Диалоги о редком Диалог 5. Когда диагноз ДЦП скрывает генетическое заболевание. Часть 2. <i>Председатели: О.Д. Ельшина, Т.И. Митина</i>		
13.30-13.50	Функциональные тесты и шкалы в оценке эффективности терапии МДД. Клинический пример терапии вилтолларсеном <i>Доклад подготовлен при поддержке АО «Р-Фарм». Не аккредитован по системе НМО</i>	Ельшина Оксана Дмитриевна , заведующий отделением неврологии (детей) с медицинской реабилитацией Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
13.50-14.10	Миодистрофия Дюшенна: проблема применения глюкокортикостероидов <i>Доклад подготовлен при поддержке компании "Фармамондо Биомедика". Не аккредитован по системе НМО</i>	Тозлиян Елена Васильевна , к.м.н., врач эндокринолог НИКИ педиатрии и детской хирургии им.академика Ю.Е Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), г. Москва
14.10-14.30	Сохранить движение: стратегия реабилитации при Дюшенна	Загайнова Ольга Александровна , врач реабилитолог неврологического отделения (детей) с медицинской реабилитацией Педиатрического института Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
14.30-14.50	Ботулинотерапия при ДЦП: когда, кому и зачем <i>Доклад подготовлен при поддержке ООО "Мерц Фарма". Не аккредитован по системе НМО</i>	Ельшина Оксана Дмитриевна , заведующий отделением неврологии (детей) с медицинской реабилитацией Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
14.50-15.10	Ортопедические маркеры генетических заболеваний	Митина Татьяна Игоревна , врач травматолог-ортопед, врач ФРМ отделения ОРМР Института реабилитации, отделения КДО 1, детского отделения травматологии и ортопедии Института травматологии и ортопедии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
15.10-15.30	Не просто ДЦП: серия клинических случаев	Топтыгина Ирина Сергеевна , врач-невролог, ботулинотерапевт неврологического отделения (детей) с медицинской реабилитацией ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
15.30-16.00	Обсуждение. Закрытие конференции	