



**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 Захарова Е. Ю. (Москва)

Работа всероссийской организации орфанных заболеваний.
Помощь пациентам и семье.

12.00-12.40 — перерыв

МЕДИЦИНСКАЯ СЕССИЯ

12.40-13.00 Котлукова Н. П. (Москва)

Современные подходы к диагностике и лечению болезни Помпе

13.00-13.20 Белогурова М. Б. (Санкт-Петербург)

Болезнь Гоше. Диагностика и лечение.

13.20-13.40 Салогуб Г. Н. (Санкт-Петербург)

Болезнь Фабри. Трудный диагноз

13.40-14.00 Михайлова С. В. (Москва)

Мукополисахаридозы. Клинические аспекты разных типов МПС.

14.00-14.20 Гуркина Е. Ю. (Санкт-Петербург)

Гипофосфатазия. Актуальность клинического скрининга

14.20-14.40 Михайлова С. В. (Москва)

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

14.40-15.00 — перерыв

15.00-15.20 Первунина Т. М. (Санкт-Петербург)

Дефицит кислой липазы. Длинный путь к диагнозу.

15.20-15.40 Эрман М. В. (Санкт-Петербург)

Цистиноз. Теория и практика

15.40-16.00 Моисеева О. М. (Санкт-Петербург)

Идиопатическая легочная артериальная гипертензия

16.00-16.20 Щугарева Л. М. (Санкт-Петербург)

Неврологические особенности течения мукополисахаридоза II

16.20-16.40 Руденко Д. И. (Санкт-Петербург)

Дистальные миопатии у детей

16.40-17.00 Никитина И. Л., Рыжкова Д. В. (Санкт-Петербург)

Врожденный гиперинсулинизм — опыт внедрения международного протокола обследования.

Ответы на вопросы