

**Бағдарлама**  
**«Сирек кездесетін аурулар: хабардарлықтан әрекетке»**  
**Халықаралық қатысумен республикалық конференция**  
**бағдарламалары**

**27-28 ақпан - 01 наурыз 2025 жыл**  
**Өтетін орны: Астана қаласы, Қабанбай батыр даңғылы, 53,**  
**Назарбаев Университеті**

**қ. Астана**

Уақыт	27.02.25 ж. 1-күн Негізгі конференц-зал
	<b>24-25 ақпан –конгресске дейінгі шара: Балалардағы жүйке жүйесінің аутоиммунды аурулары</b>
07.00-08.00	<i>Тіркеу</i>
<b>Ашылу салтанаты</b>	
08.00-08.20	<p>Құттықтау сөз <b>Ақмарал Шәріпбайқызы Әлназарова м.ғ.д,</b> Қазақстан Республикасының Денсаулық сақтау министрі</p> <p>Құттықтау сөз <b>Юрий Владимирович Пя м.ғ.д., ҚР Президенті жанындағы ҰҒА академигі</b> «University Medical Center» корпоративтік қорының Басқарма Төрағасы</p>
<b>Пленарлық отырыс</b> <b>Негізгі конференц-зал</b> секция: Орфандық аурулар: күш біріктіре <b>Модераторлар:</b> Т.В.Иванова-Разумова, Е.Т.Тұлеутаев	
08.20-08.35	Республикалық орфандық аурулар орталығы-жұмыс қорытындылары, перспективалары мен жоспарлары <b>УМС КҚ РОАО жетекшісі, м.ғ.д. Ернас Тлеутайұлы Тұлеутаев</b>
08:35-08:50	Қазақстан Республикасында орфандық аурулары бар пациенттерге көмек көрсетуді ұйымдастыру <b>Татьяна Владимировна Иванова-Разумова</b> УМС КҚ Педиатрия департаментінің директоры, м.ғ.к., МВА. ҚР бас штаттан тыс балалар кардиологы
08.50-09.20	Экзондарды өткізу арқылы Дистрофин деңгейін қалпына келтіру арқылы Дюшен бұлшықет дистрофиясы бар пациенттерді емдеу нәтижелерін жақсарту <b>Дәріс: Доктор Перри Ши (UCLA, АҚШ)</b> MD, PhD, Джонс Хопкинс университетінің медицина мектебі, 2000 ( <i>Онлайн</i> )
09.20-09.40	Орфандық аурулармен бар пациенттердің ересектер қызметіне өтуін ұйымдастырудағы проблемалар мен тәсілдер <b>Зауре Дмитриевна Душимова (Алматы)</b> м.ғ.к., ҚазҰУ-дың Медицина және денсаулық сақтау факультетінің Фундаментальды медицина кафедрасының меңгерушісінің орынбасар ( <i>онлайн</i> )
09.40-09.55	ҚР-да орфандық аурулары бар азаматтарға көмек ұйымдастыру <b>Бахыт Мадениетқызы Байғалиева</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• «Kobelek Balalar» қайырымдылық қорының негізін қалаушы;</li> <li>• Қазақстандағы орфандық аурулары бар пациенттерге көмек көрсету қауымдастығы» заңды тұлғалар одағының негізін қалаушы және жетекшісі</li> <li>• «Қазақстан Халқына» қоғамдық қорының Қамқоршылық кеңесінің мүшесі</li> <li>• «Астана халықаралық университеті» КЕАҚ Биоэтика мәселелері бойынша жергілікті комиссиясының мүшесі</li> </ul>

09.55-10.10	Орфандық аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсету шеңберінде медициналық ұйымдардың қызметін мониторингтеудің цифрлық құралдары <b>Наталья Валерьевна Киль</b> «ДАМУ» Ақпараттық Технологиялар Орталығының басқарма мүшесі
10.10-10.30	<b>Кофе-брейк</b>
10.30-11.10	«Сирек кездесетін аурулары бар пациенттерді басқарудағы мультитәртіптік тәсіл: 2025 жылғы 27 ақпан - 1 наурыз аралығында өтетін Қазақстандағы сирек кездесетін аурулар жөніндегі халықаралық конференцияда MPS-ке назар аудару" Қазақстандағы сирек аурулар бойынша халықаралық конференция Парацельс медициналық университетінің тұқым қуалайтын метаболикалық аурулар институтының профессоры <b>Флориан Лаглер (Флориан Лаглер), Зальцбург, Австрия (BioMarin қолдауымен) дәрісі (онлайн)атты</b>
11.10-11.25	Қазақстандағы муковисцидоз: хаңа мүмкіндіктер <b>Ирина Юрьевна Мукатова</b> Профессор, медицина ғылымдарының докторы, «Астана медицина университеті» КЕАҚ, Нефрология, гематология, Аллергология, иммунология курсы бар ішкі аурулар кафедрасының профессоры. Респираторлық медицина мамандары қауымдастығының төрағасы.
11.25-11.40	Бүйрек үсті безінің қыртысының туа біткен дисфункциясы бар балаларға медициналық көмек көрсетуді ұйымдастыру <b>Гүлмира Қасенқызы Абдухасова</b> "АМУ" КЕАҚ аллергия, гематология, эндокринология курсы бар балалар аурулары кафедрасының ассистенті, ҚР ДСМ штаттан тыс Балалар эндокринологы.
11.40-12.00	Балаларға паллиативтік көмек <b>Нурила Амангалиевна Малтабарова</b> «Астана медицина университеті» КЕАҚ балалар анестезиологиясы, қарқынды терапия және шұғыл медициналық көмек кафедрасының меңгерушісі, ҚР ДСМ-нің бас штаттан тыс балалар паллиативтік көмек жөніндегі маманы.
12.00-12.20	Моногендік аурулардың және хромосомалық патологияның алдын алудағы ҚРТ заманауи мүмкіндіктері <b>Вячеслав Нотанович Локшин</b> профессор, ҚР Президенті жанындағы ҚР ҰҒА академигі, Қазақстан репродуктивті медицина қауымдастығының президенті (КАРМ), "PERSONA" халықаралық репродуктология клиникалық орталығының бас директоры, ҚР ДСМ бас штаттан тыс репродуктологы
12.20-13.00	<b>Модератор:</b> Иванова-Разумова Татьяна Владимировна <b>Дебаттар:</b> үйде тыныс алуды қолда қарсы немесе қарсы емес? Н.А. Малтабарова, Л.А.Текебаева
13.00-13.45	<b>Түскі ас</b>

Күні: 27.02.2025 ж.

**Негізгі конференц-зал**

**секция:** Көлеңкелі неврология: сирек кездесетін аурулардың шешімін табу

**Модераторлар:** А.Х. Джаксыбаева, М.М. Лепесова, Б.Д. Мырзалиева

13.45-14.15	Жұлын-бұлшықет атрофиясы бар пациенттерді басқару консенсусы және клиникалық ұсыныстар: терапияны тағайындау, бақылау және тиімділік критерийлері. Жүйке-бұлшықет ауруларын басқару. Қазақстан Республикасындағы тәжірибе
-------------	--

	<p><b>JJ. Andoni Urtizberea (Франция)</b>  АРНР, HENDAYE, Франция – қабылдаушы дәрігер Париждегі Миология жазғы мектебінің жетекшісі FILNEMUS ұйымының өкілі, Марсель, Франция (<i>Онлайн</i>)</p>
14.15-14.30	<p>Қазақстанның медициналық практикасына генотерапиялық тәсілді енгізу ерекшеліктері  <b>Латина Айжанқызы Текебаева</b>  УМС КҚ, КАД педиатрия, Балалар неврологиясы бағдарламасының жетекшісі, медицина ғылымдарының кандидаты, PhD, Қазақстан Республикасының бас штаттан тыс балалар неврологы (<i>Novartis қолдауымен</i>)</p>
14.30-14.50	<p>Орфандық нейробұлшық ет аурулары: қазақстандық пациенттердің геномдық зерттеулерінің нәтижелері  <b>Гүлнара Салаватқызы Святова (Алматы, Қазақстан)</b>  м. ғ. д., профессор, жоғары санатты генетик-дәрігер, "Молекулярлық медицина орталығы" Ғылыми-білім беру бөлімінің басшысы, Қазақстан медициналық генетиктер қауымдастығының президенті, Еуразиялық медициналық генетиктер қауымдастығының президенті.</p>
14.50-15.05	<p>Жұлынның бұлшықет атрофиясының неонатальды скринингі: клиникаға дейінгі кезеңде гендік терапияны анықтаудағы негізгі рөл  <b>Миргүл Файзуллинқызы Баянова</b>  УМС КҚ, м. ғ. к. клиникалық - генетикалық диагностика бөлімінің меңгерушісі (<i>Novartis қолдауымен</i>)</p>
15.05-15.20	<p>Қазақстан Республикасында ДБД мысалында жүйке-бұлшықет аурулары бар пациенттерді маршруттау  <b>Ернас Глеутайұлы Тулеутаев</b>  УМС КҚ, Республикалық орфандық аурулар орталығының жетекшісі, Медицина ғылымдарының докторы (<i>PTC Therapeutics қолдауымен</i>)</p>
15.20-15.40	<p>Дюшеннің бұлшықет дистрофиясын басқару. Терапияға тәсілдер, патогенетикалық терапияны тағайындау және тоқтату критерийлері  <b>Алтыншаш Хайруллақызы Джаксыбаева (Алматы, Қазақстан)</b>  м. ғ. д., жоғары біліктілік санатты дәрігер, «АМУ» КЕАҚ неврология кафедрасының меңгерушісі.</p>
15.40-16.00	<p>Қазақстанда Дюшен бұлшықет дистрофиясы бар пациенттерде экзон-скиппингтік терапияны қолдану. Алматы қ. №2 балалар клиникалық ауруханасының тәжірибесі  <b>Бақыткүл Жүсіпжанқызы Мырзалиева (Алматы, Қазақстан)</b>  Қазақстан-Ресей медициналық университетінің неврология кафедрасының аға оқытушысы, жүйке-бұлшықет аурулары бойынша үйлестіруші, медицина ғылымдарының магистрі  <i>қосымша баяндамашы</i> <b>Зельман Ольга Яковлевна</b>  №2 Қалалық балалар клиникалық ауруханасының күндізгі стационарының меңгерушісі Алматы қаласы</p>
16.00-16:20	<b>Кофе-брейк</b>
<b>Модераторлар: Ж.Р.Идрисова, Л.О.Даирбаева, Р.Ц. Бембеева</b>	
16.20-16.40	<p>Балалардағы миастения. Балалардағы миастения менеджменті мен диагностикалық критерийлері</p>

	<p><b>JJ. Andoni Urtizberea (Франция)</b>  АРНР, HENDAYE, Франция – қабылдаушы дәрігер Париждегі Миология жазғы мектебінің жетекшісі FILNEMUS ұйымының өкілі, Марсель, Франция (<i>Онлайн</i>)</p>
16.40-17.00	<p>Астана қ. оптиконевромиелит спектрінің аурулары пациенттерін жүргізу тәжірибесі.  Нақты клиникалық тәжірибе  <b>Сыздықова Бағыжан Рысбайқызы</b>  Көпсалалы қалалық аурухана 1" ШЖҚ МКК жүйке жүйесінің неврология және аутоиммунды аурулары орталығының басшысы Астана, м. ғ. к.  Астана қ. ДСБ бас штаттан тыс невропатологы</p>
17.00-17.15	<p><b>Ақсай қ. ҚБ орфандық орталығының базасында НФІ жанындағы ПН бар пациенттерді тексеріп қарау тәжірибесі</b>  <b>Жаннат Рүстемқызы Идрисова (Алматы, Қазақстан)</b>  м. ғ. д., ҚазҰМУ жүйке аурулары кафедрасының профессоры, Балалар невропатологы, балалардағы неврологиялық көріністері бар орфандық аурулар орталығының басшысы (<i>AstraZeneca қолдауымен</i>)</p>
17.15-17.35	<p>Балалардағы шашыраңқы склероз менеджменті  <b>Раиса Цеденкаевна Бембеева (Мәскеу, Ресей)</b>  Медицина ғылымдарының докторы, доцент,  Ресей Денсаулық сақтау министрлігінің Н.И. Пирогов атындағы Ресей ұлттық зерттеу медицина университетіндегі Педиатрия факультетінің академик Л.О. Бадалян атындағы неврология, нейрохирургия және медициналық генетика кафедрасының профессоры, Мәскеу.</p>
17.35-17.50	<p>Эпилепсиялық энцефалопатияны ерте диагностикалау алгоритмдері мен қызыл жалаулары  <b>Лейла Оралғазықызы Даирбаева</b>  Эпилепсияға қарсы Қазақстан Ұлттық Лигасының президенті, дәрігер невролог-эпилептолог</p>
17.50-18.05	<p>Драве синдромы. Клиникалық жағдайлардың мысалында терапия мен диагностиканың заманауи тәсілдері  <b>Алиса Азаматқызы Наурызбаева</b>  УМС КҚ невролог дәрігер</p>
18.05-18.20	<p>Қазақстан Республикасында АADC тапшылығы бар пациенттің клиникалық жағдайы  <b>Латина Айжанқызы Текебаева</b>  УМС КҚ, педиатрия КАД, Балалар неврологиясы бағдарламасының жетекшісі, медицина ғылымдарының кандидаты, PhD, Қазақстан Республикасының бас штаттан тыс балалар неврологы (<i>PTC Therapeutics қолдауымен</i>)</p>
18:20-18:35	<p>Орфандық аурулардың құрылымындағы Ретт синдромы  <b>Анвар Талдыбекұлы Абзулин</b>  УМС КҚ психиатр дәрігер.</p>
18.35 - 18.50	<p>Балалардағы ОБА диагностикасы мен емдеудің заманауи тәсілдері  <b>Маржан Махмұтқызы Лепесова (Алматы, Қазақстан )</b>  м. ғ. д. Қазақстан Республикасы Десткий неврологтар қауымдастығының президенті, Қазақстан-Ресей медициналық университетінің неврология кафедрасының меңгерушісі, жүйке-бұлшықет аурулары жөніндегі үйлестіруші. (<i>Johnson &amp; Johnson қолдауымен</i>)</p>
18:50-19:05	<p>ОБА терапиясы - мультитәртіптік тәсіл және бейілділік</p>

	<b>Гүлнара Амерзақызы Мұхамбетова (Алматы, Қазақстан )</b> Профессор, медицина ғылымдарының кандидаты, Жоғары санатты дәрігер( <i>Johnson &amp; Johnson қолдауымен</i> )
19:05-19:20	Неліктен ЖБА терапиясы үнемі қабылдау маңызды: клиникалық тәжірибеден алынған жағдай <b>Махамбетова Гүлжахан Сайдоллақызы (Шымкент, Қазақстан)</b> м. ғ. м., Шымкент қалалық балалар клиникалық ауруханасының неврология бөлімінің меңгерушісі
19:20-20:00	Талқылау: Балалардағы нерв жүйесінің орфандық ауруларының менеджменті. Өңірлерден келген мультитәртіптік командалардың жұмысы <b>Маржан Махмұтқызы Лепесова (Алматы, Қазақстан)</b> м. ғ. д. Қазақстан Республикасы балалар неврологтары қауымдастығының президенті, Қазақстан-Ресей медициналық университетінің неврология кафедрасының меңгерушісі, жүйке-бұлшықет аурулары жөніндегі үйлестіруші.

**Күні: 27.02.2025 ж.**

**Конференц-зал №1**

**секция: Сиректік шындыққа айналғанда: ересектердегі орфандық аурулар**  
**Модераторлар: Г.К. Рапильбекова, А.Н. Нәбиев, А.К. Дурманова**

13.45-14.05	Иценко-Кушинг ауруы <b>Жанна Евгеньевна Белая (Мәскеу)</b> м. ғ. д., профессор, Ресей Федерациясы Денсаулық сақтау министрлігінің "Эндокринология Ұлттық медициналық зерттеу орталығы" ФМБУ Ресей Федерациясы Мемлекеттік ғылыми орталығының бас ғылыми қызметкері, дәрігер-эндокринолог, остеопороз және Остеопатия бөлімінің меңгерушісі, Мәскеу қ. ( <i>Recordati Rare Disease қолдауымен</i> )
14.05-14.25	Қазақстандық регистр деректері бойынша БАС гетерогендігін ашу (2023-2025 жж.) <b>Лариса Болатқызы Куанова</b> American Academy of Neurology және International ALS Association мүшесі, УМС КҚ «Неврология» резидентурасының жетекшісі, Профессор, медицина ғылымдарының докторы.
14.25-14.45	Қазақстандағы Кушинг ауруы мен синдромының эпидемиологиясы, диагностикасы және емдеу мәселелері <b>Анна Викентьевна Базарова</b> Медицина ғылымдарының кандидаты, «Астана медицина университеті» КЕАҚ ішкі аурулар кафедрасының доценті (гастроэнтерология, эндокринология және пульмонология курстарымен).
14.45-15.05	Репродуктивтік технология бағдарламаларын қолдана отырып, моногендік аурулар кезінде жүктілікті жоспарлау <b>Гүлмира Құрбанқызы Рапильбекова</b> УМС КФ Медициналық директор – Басқарма мүшесі, Медицина ғылымдарының докторы, акушер-гинеколог дәрігер.
15.05-15.25	Жүктілік кезіндегі микроангиопатиялық гемолизбен сирек кездесетін ауруларды диагностикалау мен емдеудің қиындықтары

	<b>Антон Анатольевич Клодзинский</b> Медицина ғылымдарының кандидаты «Гематология орталығы» ЖШС медициналық директоры, «Қазақстан дәрігер-гематологтар қоғамы» РҚБ төрағасының орынбасары.
15.25-15.45	Жүктілік кезіндегі тұқым қуалайтын және жүре пайда болған коагулопатиялар: акушерлік қан кетудің алдын алу жолдары <b>Макпал Сертайқызы Абылхалимова</b> Гематолог дәрігер, «Гематология орталығы» ЖШС.
15.45-16.00	Өкпе гипертензиясы. Жүктілік кезіндегі алғашқы өкпе гипертензиясы <b>Мадина Максатқызы Сугралимова</b> УМС КҚ кардиолог дәрігер.
16.00-16.20	<b>Кофе брейк</b>
<b>Модераторлар: С.К. Туғанбекова, А.Э. Гайпов</b>	
16.20-16.40	Нефрологиядағы «сирек» және тұқым қуалайтын аурулардың дамуы мен инновациялық технологиялары <b>Салтанат Кеңесқызы Туғанбекова</b> профессор, медицина ғылымдарының докторы, Қазақстан Республикасының бас штаттан тыс нефрологы, жоғары санатты дәрігер. Қазақстан Республикасы Ұлттық бүйрек қорының президенті
16.40-16.55	БАС-тың генетикалық ландшафты <b>Дитер Ритмахер</b> PhD, Назарбаев Университеті Медицина мектебінің ғылыми-зерттеу қызметі және дипломнан кейінгі оқу бағдарламалары жөніндегі вице-деканы.
16.55-17.10	Фабри ауруы <b>Абдужаппар Эркинович Гайпов</b> Назарбаев Университеті Медицина мектебінің профессоры, нефролог дәрігер.
17.10-17.25	Липодистрофия және терапиядағы сабақтастық <b>Айгүл Қалибайқызы Дурманова</b> УМС КҚ м. ғ. д., жоғары Санат, 2 Жалпы терапия бағдарламасының меңгерушісі
17.25-17.40	Бехчет Ауруы <b>Рысгүл Малкенқызы Айтжанова</b> УМС КҚ жоғары санатты ревматолог дәрігер, 1 Жалпы терапия бағдарламасының меңгерушісі
17.40-18.00	Пароксизмалды түнгі гемоглобинурия. Маркиафава-Микели ауруы <b>Жанат Еркінқызы Қуаншалиева</b> УМС КҚ жоғары санатты нефролог дәрігер, медицина ғылымдарының кандидаты.
<b>Күні: 27.02.2025 ж.</b> <b>№ 2 Конференц зал</b>	
<i>секция: Өзгелер арасында өзі, өзі ішіндегі өзге – орфандық иммунологиялық аурулар</i> <b>Модераторлар: Е.Ф. Ковзель, М.В. Белевцев</b>	
13.45-14.10	Иммундық жүйенің туа біткен ақаулары, орфандық патологияның әртүрлі масқалары. ҚР стандарттары мен хаттамалары. <b>Елена Федоровна Ковзель</b> "УМС" КҚ профессор, клиникалық иммунология, аллергология, пульмонология бағдарламасының жетекшісі, "Иммунологтар дәрігерлері қауымдастығының Қазақстандық иммун тапшылығы қоғамы" ҚБ президенті, м. ғ. д., Қазақстан Республикасының бас штаттан тыс аллергологы
14.10-14.30	Иммундық жүйенің туа біткен ақаулары. Диагностика мен емдеуде жаңа <b>Белевцев Михаил Владимирович (Беларусь)</b>

	Беларусь Республикасы Балалар онкологиясы, гематологиясы және иммунологиясы жөніндегі Республикалық ғылыми-практикалық орталығының ғылыми жұмыс жөніндегі директорының орынбасары.
14.30-14.50	Педиатр дәрігерінің тәжірибесіндегі бастапқы иммунтапшылықтар. Клиникалық жағдайлар <b>Марина Алексеевна Моренко</b> ҚР аллергологтар және клиникалық иммунологтар қауымдастығының Вице-президенті, жоғары санатты дәрігер, профессор, м. ғ. д..
14.50-15.10	Тұқым қуалайтын ангиоэдема, иммундық жүйенің туа біткен ақауы. Денсаулық сақтаудағы көп қырлы мәселе <b>Батырбаева Арай Жанатқызы (Алматы, Қазақстан)</b> Алматы қ." Кардиология және ішкі аурулар ғылыми - зерттеу институты " АҚ жанындағы Республикалық аллергологиялық орталықтың басшысы
15.10-15.30	Иммунитеттің туа біткен қателіктері бар науқастарда гемопоэтикалық дің жасушаларын трансплантациялау ерекшеліктері <b>Жерко Любовь Вячеславовна (Беларусь)</b> Республикалық балалар онкологиясы, гематология және иммунология ғылыми-практикалық орталығы, Беларусь, трансплантолог дәрігер ( <i>онлайн</i> )
15.30-16.00	Балалардағы бастапқы иммунитет тапшылығы (антиденелердің басым жеткіліксіздігі, диагностика және ауыртпалық) <b>Белевцев Михаил Владимирович (Беларусь)</b> Республикалық балалар онкологиясы, гематология және иммунология ғылыми-практикалық орталығы директорының ғылыми жұмыс жөніндегі орынбасары, Беларусь – ( <i>Takeda қолдауымен</i> )
16:00-16:20	<b>Кофе брейк</b>
<i>секция: Бір метр қашықтықта</i> <b>Модераторлар: Тулеутаев Е.Т., И.Ю. Мұқатова</b>	
16.20-16:40	Муковисцидоз: кеше, бүгін, ертең <b>Елена Львовна Амелина (Мәскеу, Ресей)</b> м. ғ. к., Ресей ФМБА "пульмонология ғылыми-зерттеу институты" ФМБУ муковисцидоз зертханасының жетекші ғылыми қызметкері, Еуропалық муковисцидоз қоғамының (ECFS) диагностикасы бойынша сарапшылардың жұмыс тобының мүшесі, Мәскеу, Ресей ( <i>онлайн</i> )
16.40-17.00	Муковисцидоз генетикасы: клиникалық аспектілері <b>Станислав Александрович Красовский (Мәскеу, Ресей)</b> м.ғ.к., Ресей Федералды медицина-биологиялық агенттігінің «Ғылыми-зерттеу пульмонология институты» ФМБА муковисцидоз зертханасының уақытша басшысы ( <i>онлайн</i> )
17.00-17.15	Қазақстандағы муковисцидоздың генетикалық диагностикасы <b>Базенова Асия Магдатовна</b> УМС КҚ клинико-генетикалық диагностика бөлімінің дәрігер-генетигі
17.15-17.35	Муковисцидозға неонаталдық скрининг: халықаралық стандарттар <b>Шерман Виктория Давидовна (Мәскеу, Ресей)</b> м.ғ.к., академик Н.П. Бочков атындағы Медико-генетикалық ғылыми орталығының муковисцидоз бойынша ғылыми-кеңес беру бөлімінің жетекші ғылыми қызметкері, Мәскеу, Ресей ( <i>онлайн</i> )
17.35-17.55	Балалардағы Муковисцидоз-проблемалар, жетістіктер, перспективалар <b>Татьяна Васильевна Маршалкина (Алматы, Қазақстан)</b>



	ҚР ДСМ-нің бас штаттан тыс балалар пульмонологы, медицина ғылымдарының кандидаты, жоғары санатты педиатр-пульмонолог, Алматы, Қазақстан (онлайн)
17.55-18.15	Кардиология және ішкі аурулар ҒЗИ базасында муковисцидозбен ауыратын ересек пациенттерді амбулаториялық басқаруды ұйымдастыру <b>Сәуле Абубәкірқызы Оңғар (Алматы, Қазақстан)</b> Кардиология және ішкі аурулар ҒЗИ, орфандық патология орталығының пульмонолог дәрігері (онлайн)
18.15-18.35	Муковисцидозбен ауыратын адамдарға мақсатты терапия: халықаралық тәжірибе <b>Isabelle Sermet-Gaudelus (Франция)</b> Педиатрия профессоры, Муковисцидоз және CFTR-мен байланысты аурулар бойынша ұлттық педиатриялық референс орталығының жетекшісі, Париж, Франция (онлайн)
18.35-18.55	Муковисцидоз және жүктілік: Қазақстандағы алғашқы тәжірибе <b>Гүлмира Құрбанқызы Рапильбекова</b> УМС КҚ Медициналық директор – Басқарма мүшесі, медицина ғылымдарының докторы, акушер-гинеколог дәрігер

## 2-күн

Күні: 28.02.2025

Негізгі конференц-зал

*секция: «Қамқорлық көрсету өнері: Паллиативтік көмектегі қолдау, жайлылық және өмір сапасы»*

Модераторлар: Н.А. Малтабарова, Е.В. Полевиченко, Булекбаева Ш.А.

08.00-08.30	Жүйке-бұлшықет аурулары бар пациенттерге паллиативтік көмек <b>Елена Владимировна Полевиченко (Мәскеу, Ресей)</b> Медицина ғылымдарының докторы, профессор, Ресей Денсаулық сақтау министрлігінің Н.И. Пирогов атындағы Ресей ұлттық зерттеу медицина университетіндегі педиатрия факультетінің онкология, гематология және сәулелік терапия кафедрасының профессоры, Ресей Денсаулық сақтау министрлігінің штаттан тыс балалар паллиативтік медицинаның бас маманы, Хоспистік көмек көрсету кәсіби қатысушылары қауымдастығының басқарма мүшесі, Мәскеу, Ресей (PTC Therapeutics қолдауымен).
08:30-08:50	Оңалту-оңалту алауыздық <b>Булекбаева Шолпан Адильжановна</b> м. ғ. д., МВА, реабилитолог-невропатолог, ұлттық әлеуметтік қорғау ғылыми орталығы бас директорының орынбасары, "Астана медицина университеті" КЕАҚ реабилитология және спорттық медицина кафедрасының профессоры, ҚР ЕХӘҚМ бас штаттан тыс абилитолог/реабилитолог (Астана, Қазақстан)
08:50-09:10	Жүйке-бұлшықет аурулары бар балаларға респираторлық және нутритивтік қолдау <b>Юлия Леонидовна Стрелецкая</b> Анестезиолог-реаниматолог дәрігер, балалар невропатологы, педиатр (онлайн)
09:10-09:30	Ұлттық оңалту орталығында ЖБА (жұлын бұлшықет атрофиясы) диагнозы бар пациентті оңалту тәжірибесі <b>Айгүл Төлеубайқызы Алтынбекова</b> Ұлттық церебралды сал ауруын оңалту орталығы КЕАҚ басқарма төрағасының медицина жөніндегі орынбасары, И.К. Ахунбаев атындағы Қырғыз мемлекеттік медицина академиясының аспиранты
09.30-10.00	Пікірталас: SMA-дағы өлім жағдайларын талдау. МДК жұмысы <b>Аяғанов Дінмұхамед Нұрғиязұлы, Жақсыбаева Алтыншаш Хайруллақызы, Мырзалиева Бақыткүл Жүсіпжанқызы, Текебаева Латина Айжанқызы</b>

10.00-10.20	<b>Кофе брейк</b>
10.20-10.50	Орфандық аурулары бар балалардағы ауырсынуды басқару принциптері <b>Елена Владимировна Полевиченко (Мәскеу, Ресей)</b> Медицина ғылымдарының докторы, профессор, Ресей Денсаулық сақтау министрлігіне қарасты Н.И. Пирогов атындағы Ресей ұлттық зерттеу медицина университетіндегі педиатрия факультетінің онкология, гематология және сәулелік терапия кафедрасының профессоры, Ресей Денсаулық сақтау министрлігінің штаттан тыс балалар паллиативтік медицинаның бас маманы, Хоспистік көмек бойынша кәсіпқой қатысушылар қауымдастығының Басқарма мүшесі, Мәскеу, Ресей.
10.50-11.10	Эпилептикалық энцефалопатиясы бар балаларды оңалтудың мәселелері <b>Лейла Оралғазықызы Даирбаева</b> Эпилепсияға қарсы Қазақстан Ұлттық Лигасының президенті, дәрігер невролог-эпилептолог
11.10-11.30	Жұлын бұлшықет атрофиясы ауруы бар балаларда гендік терапияны жүргізу кезіндегі мейіргерлік менеджмент <b>Нұрлан Ержанұлы Терлікбаев</b> УМС КҚ балалар неврологиясы бөлімшесінің аға медицина қызметкері
11.30-11.50	Жүйке-бұлшықет ауруларына арналған отбасылық күтім: мейіргерлік күтім принциптері <b>Балауса Рашидқызы Темірхан</b> УМС КҚ балалар неврологиясы бөлімшесі мейіргері,
11.50-12.10	Қатерлі ісіктері бар педиатриялық пациенттерге иммунотерапия жүргізу кезінде мейіргерлік күтімді ұйымдастыру <b>Еркін Сағынбайұлы Нурджаубаев</b> УМС КҚ №3 онкология бөлімшесі мейіргері
12.10-12.30	ҚР-да жүйке жүйесінің орфандық аурулары бар балалардың мониторингін жүргізу мәселелері <b>Латина Айжанқызы Текебаева</b> УМС КҚ балалар неврологиясы бағдарламасының жетекшісі, Педиатрия КАД, медицина ғылымдарының кандидаты, PhD. ҚР балалардың бас неврологы.
12.30-12.45	Тұқым қуалайтын аритмия түрлері бар пациенттерде иондық арналардың гендеріндегі мутациялар <b>Айнаур Рахметұлқызы Акилжанова</b> MD, PhD, DSci, Профессор, Бас зерттеу ғалымы   Геномдық және дербес медицина зертханасының жетекшісі, Ұлттық зертхана Астана, Назарбаев Университет
12.45-13.00	Молекулярлық-генетикалық диагностика ахондроплазиясы <b>Ляззат Кенесқызы Назарова</b> УМС КҚ цитогенетик дәрігер
13.00-13.45	<b>Түскі ас</b>
<b>2 күн</b>	
<i>Күні: 28.02.2025</i>	
<b>Негізгі конференц-зал</b>	
<i>секция: Денсаулық мозаикасы: орфандық ауруларға қатысты пән аралық көзқарас</i>	
<b>Модераторлар: А.В. Базарова, С.Е. Исаков</b>	
13:45-14:05	Ахондроплазия, диагностика және емдеу <b>Ақмарал Асылқызы Нұрбекова</b>

	Медицина ғылымдарының докторы, профессор, ҚазҰМУ эндокринология кафедрасының меңгерушісі.
14:05-14:25	Қазақстан Республикасында ахондроплазиясы бар балаларды медикаментозды емдеу <b>Исамдун Каудунович Харамов</b> «Ақсай» балалар ортопедиясы бөлімінің меңгерушісі, С.Д. Асфендияров атындағы ҚазҰМУ балалар ортопедиясы кафедрасының меңгерушісі, медицина ғылымдарының кандидаты, жоғары санатты дәрігер.
14:25-14:45	Нефротикалық цистиноз <b>Светлана Валентиновна Папиж (Мәскеу, Ресей)</b> Медицина ғылымдарының кандидаты, профессор М.С. Игнатова атындағы Бүйрек ауруларының мұрагерлік және сатып алынған бөлімінің жетекші ғылыми қызметкері, Ю. Е. Вельтищев атындағы Педиатрия және балалар хирургиясы ұлттық ғылыми-зерттеу институты, Ресей Федерациясы И. Пирогов атындағы РҰЗМУ, (Recordati Rare Disease қолдауымен) (онлайн).
14:45-15:05	Отбасылық гиперхолестеринемия гомозиготты түрі <b>Татьяна Владимировна Иванова-Разумова</b> УМС КҚ педиатрия департаментінің директоры, медицина ғылымдарының кандидаты, МВА. Қазақстан Республикасының бас штаттан тыс балалар кардиологы.
15:05-15:25	Бастапқы гипероксалурия: диагностикадан емдеуге дейін <b>Самат Ергалиевич Исаков</b> Нефролог, Астана қаласының Қоғамдық денсаулық сақтау басқармасының бас штаттан тыс балалар нефрологы (қолдауымен-ҚКК Медсервис Плюс)
15:35-16:00	Иммунитеттің туа Біткен Қателіктері: орындықтан төсекке дейін <b>Nima Rezaei (Тегеран)</b> Тегеран медициналық ғылымдар университетінің клиникалық иммунология және аллергиялогия кафедрасының профессоры, медицина факультетінің халықаралық қатынастар жөніндегі декан орынбасары және Global Academic Program (GAP) бағдарламасының директоры
16:00-16:20	<b>Кофе-брейк</b>
<i>Күні: 28.02.2025</i> <b>Негізгі конференц зал</b> <b>Модераторлар: Г.Р. Батпенова, Е.Г. Иванова-Разумова Т.В.</b>	
16:20-16:40	Буллезді эпидермолизді емдеудің жаңа бағыты <b>Гүлнар Рыскельдіқызы Батпенова</b> Профессор, Қазақстан Республикасының еңбек сіңірген қайраткері, Қазақстан Дерматовенерологтар, Дерматокосметологтар Ассоциациясының Президенті, Астана қаласының денсаулық сақтау басқармасының бас дерматовенерологы, Дерматовенерология және дерматокосметология кафедрасының меңгерушісі, Медицина ғылымдарының докторы
16:40-17:00	Буллезді эпидермолиздің тері астындағы «серіктері» <b>Наталья Олеговна Цой</b> Астана Медициналық университеті дерматовенерология және дерматокосметология кафедрасының доценті, PhD, жоғары санатты дәрігер, Қазақстандағы «Көбелек балалар» қайырымдылық қорының дәрігері,
17:00-17:20	Буллезді эпидермолизі бар балаларда нутритивті жетіспеушілік <b>Елена Георгиевна Белоногова</b> Педиатр, невропатолог, диетолог, медицина ғылымдарының кандидаты, «Көбелек-балалар» қорының сарапшысы (онлайн)

17:20-17.40	Қазақстандағы генодерматозбен ауыратын пациенттерге көмек көрсету ұйымы <b>Айнур Абимуллақызы Таубаева</b> Клиникалық Ғылыми-Орталық дерматовенерологиялық денсаулық институты стационарының меңгерушісі, дерматовенеролог
17.40-18.00	Буллезді эпидермолиз кезіндегі қолдың синдактилиясына емдеу тәжірибеміз <b>Исамдун Каудунович Харамов</b> «Ақсай» балалар орталығының балалар ортопедиясы бөлімінің меңгерушісі, С.Д. Асфендияров атындағы ҚазҰМУ, медицина ғылымдарының кандидаты, жоғары санатты дәрігер.

<p><i>Күні: 28.02.2025</i> <i>2Конференц зал</i> <i>секция: Үміт гендері: балалар онкогематологиясындағы және сирек кездесетін аурулардағы жетістіктер</i> <b>Модераторлар: Г. Ж. Абильдинова, М.Ф. Баянова</b></p>	
13:45-14:05	«QazGenIs» туа біткен және тұқым қуалайтын патологияның генетикалық тіркелімі <b>Гулшара Жүсүпқызы Абильдинова</b> ғылым докторы, профессор, ҚР Денсаулық сақтау министрлігінің бас генетигі
14:05-14.25	Генетикалық тестілеу сирек кездесетін аурулар бойынша геномика дәуірінде - Оңтүстік Кореяның референс зертханасының тәжірибесі <b>Seung Woo Ryu (Оңтүстік Корея)</b> Клиникалық геномика ғалымының жетекшісі, биохимия саласындағы Ph.D.
14:25-14:45	Орфандық ауруларды диагностикалауда толық геномдық зерттеулер <b>Николай Бубеев (АҚШ)</b> Illumina компаниясының секвенирлеу әдістері бойынша консультанты
14:45-15:05	Толық емес остеогенез, генетикалық нұсқалар мен диагностикасы <b>Миргуль Файзуллиновна Баянова</b> м.ғ.к., УМС КҚ клинико-генетикалық диагностика бөлімінің меңгерушісі.
15:05-15:25	Орфандық аурулар кезіндегі сирек микрохромосомалық қайта құру: қазақстандық пациенттердің клиникалық-генетикалық талдауы <b>Алина Равильевна Гирфанова</b> Молекулалық медицина орталығының генетик дәрігері
15.25-15:45	Қазақстан Республикасында фенилкетонурияны диагностикалау мен емдеудің заманауи әдістері <b>Александра Владимировна Муртазалиева (Алматы, Қазақстан)</b> генетик дәрігер, «Молекулалық медицина орталығы» ЖШС
15.45-16:00	Сирек ауруларды геномика арқылы шешу: ел көлемінде геномика бағдарламасынан үйрену <b>Tiago Magalhaes (БАӘ)</b> Bioinformatics бойынша вице-президент, M42 ( <i>онлайн</i> )
16:00-16.20	<b>Кофе-брейк</b>
<p><i>Күні: 28.02.2025</i> <b>Модераторлар: З.Н. Қыздарбекова, Г.О. Жиенкұлова</b></p>	
16.20-16.40	Қазақстан Республикасында Гоше ауруы бар пациенттерге көмек көрсету аспектілері <b>Гульнара Калденқызы Абдилова (Алматы, Қазақстан)</b>

	онколог-гематолог, медицина ғылымдарының кандидаты, «ҰПДХО» АҚ балалар онкологиясы мен гематологиясы орталығының жетекшісі ( <i>онлайн</i> )
16.40-17.00	Қазақстанда гемофилиямен ауыратын балаларға медициналық көмекті ұйымдастыру, мәселелері мен болашағы <b>Ляззат Нұрбапайқызы Манжұова (Алматы, Қазақстан)</b> Медицина ғылымдарының кандидаты, доцент, «Ұлттық педиатрия және балалар хирургиясы ғылыми орталығы» Акционерлік қоғамының ғылыми және инновациялық қызмет бойынша Басқарма Төрағасының орынбасары, ҚР Денсаулық сақтау министрлігінің штаттан тыс бас балалар онкологы және гематологы ( <i>онлайн</i> )
17.00-17.15	Нейрофибромалардың плексиформды түрлері: НФ 1 типті балаларда жаңа диагностика және терапия әдістері <b>Гүлжанат Омарқызы Жиенқұлова</b> Онколог-гематолог, медицина ғылымдарының кандидаты, УМС КҚ Педиатрия кафедрасының күндізгі стационар бөлімінің координаторы, Астана қаласы
17.15-17.30	Жіті промиелоцитарлы лейкозы бар балаларда мышьяк триоксидін қолдану тәжірибесі <b>Забира Нұрахметқызы Қыздарбекова</b> Гематология бағдарламасының жетекшісі, УМС КҚ Педиатрия кафедрасы, Астана қаласы
17.30-17.45	Туа біткен гемолитикалық анемиялар. Диагностика мен терапия ерекшеліктері <b>Асемгуль Булатқызы Абилева</b> онколог-гематолог, УМС КҚ Педиатрия КАД, Астана
17.45-18.00	ААИТ бойынша ГБЖТ ерекшеліктері <b>Гульшат Нурлыбекқызы КушEROVA</b> онколог-гематолог, УМС КҚ Педиатрия КАД, Астана.

*Күні: 28.02.2025*

### **1 Конференц**

*Секция: «Гастроэнтеролиялық, эндокринологиялық, ревматологиялық бағыттардың сирек кездесетін аурулары бөлінісінде метаболикалық бұзылулар»*

***Модераторлар: А.К. Канатова, М.Н. Шарипова***

13:45-14:05	Бауырдың сирек аурулары - 1 типті тұқым қуалаушылық тирозинемияға назар аудару <b>Майра Набимуратқызы Шарипова (Алматы, Қазақстан)</b> м.ғ.д. профессор, Алматы қаласындағы ПБХҒО жоғары санатты балалар гастроэнтерологы,
14:05-14.25	Балалардағы липодистрофияны диагностикасы. Клиникалық жағдай <b>Дмитрий Никитич Лаптев (Мәскеу, Ресей)</b> РҒА профессоры, медицина ғылымдарының докторы, Балалар Эндокринологиясы Кафедрасының профессоры, Ресей Федерациясының Денсаулық сақтау министрлігінің «Ұлттық медициналық зерттеу эндокринология орталығы» Федералды мемлекеттік бюджеттік мекемесінің қант диабеті балалар бөлімінің меңгерушісі ( <i>онлайн</i> )
14:25-14:45	Селективті скрининг нәтижелері бойынша тұқым қуалайтын алмасу ауруларының жиілігі мен құрылымы

	<b>Владислав Владимирович Скляров (Алматы, Қазақстан)</b> Молекулалық медицина орталығының генетик дәрігері
14:45-15:05	Алажиль синдромы: диагностика және емдеу <b>Айгуль Канатқызы Канатова</b> Балалар гастроэнтерологы, "Педиатриялық ішек денсаулығын қорғау" Қоғамдық Ұйымының төрағасы, УМС КҚ гастроэнтерология бағытының меңгерушісі
15:05-15:25	Балалардағы Остеопороз: сирек диагноз немесе бағаланбаған мәселе? Диагностика мен емдеудің заманауи тәсілдері <b>Маржан Кумарқызы Рахимжанова</b> Эндокриндік және тұқым қуалайтын аурулар бағдарламасының меңгерушісі, MSPH, УМС КҚ эндокринолог дәрігері
15:25-15:45	<b>Альфа-маннозидоз, этиологиясы, патогенезі, емдеуі</b> Айгуль Канатқызы Канатова Балалар гастроэнтерологы, "Педиатриялық ішек денсаулығын қорғау" Қоғамдық Ұйымының төрағасы, УМС КҚ гастроэнтерология бағытының меңгерушісі
15:45 -16.00	Гипофосфатазияның клиникалық түрлері. Гипофосфатазиямен науқастарды бақылау және ұзақ мерзімді емдеу тәжірибесі <b>Наталья Юрьевна Каличенко (Мәскеу, Ресей)</b> Медицина ғылымдарының кандидаты, аға ғылыми қызметкер, ФМБМ «ҰМЗ Эндокринология орталығы» AstraZeneca қолдауымен (онлайн)
16.00-16.20	<b>Кофе-брейк</b>
<i>Күні: 28.02.2025</i> Модераторлар: М.К. Асылбекова, М.К. Рахимжанова	
16.20-16.40	Ревматологиялық практикада - капилляроскопия <b>Violetta Opoka-Winiarska (Польша)</b> Люблин медициналық университеті · Балалар пульмонологиясы және ревматология кафедрасы Профессор (онлайн)
16.40-17.00	Прогрессивті остеофиброзды фибродиспазия — қалай тануға болады? Майкеш <b>Куантайқызы Асылбекова</b> Ревматология бағдарламасының меңгерушісі, "University Medical Center" КҚ, жоғары біліктілігі бар дәрігер. (ИПСЕН қолдауымен)
17.00-17.20	Ювенильді идиопатиялық артрит, жүйелі нұсқасы. Диагностика мен терапиядағы қиындықтар <b>Зауре Серікпайқызы Мукушева</b> Балалар ревматологы, жоғары біліктілігі бар дәрігер, УМС КҚ Қазақстан Республикасы балалар ревматологы бойынша бас сарапшы
17:20-17.40	Макрофагтардың активациясы синдромы балаларда: өмірге қауіпті жағдай, диагностика мен емдеу критерийлері <b>Жанара Өмірбекқызы Альбекова</b> УМС КҚ Ревматология бағдарламасының ординаторы, жалпы педиатрия департаменті,
17.40-18.00	Криопиринмен ассоциирленген периодикалық синдромдар (CAPS) балаларда, ерте диагностика критерийлері және заманауи терапия <b>Айкен Жанғалиқызы Дильдабаева</b> УМС КҚ Ревматология бағдарламасының ординаторы, жалпы педиатрия департаменті

*Күні: 01.03.2025*

*Негізгі Конференц-зал основной*

*Уақыт 08.00-18.00*

*секция: Пациенті күні*

*Модераторлар: Т. В. Иванова-Разумова, Е.Т. Тулеутаев, Б. М. Байғалиева*

08.00-09.00	<b>Тіркеу</b>	
09.00-09.30	Құттықтау сөз	Қазақстан Республикасының Денсаулық сақтау вице-министрі <b>Нұрлыбаев Ержан Шәкірұлы</b>
09.30-09.40	Құттықтау сөз	УМС КҚ медициналық директорының орынбасары, УМС КҚ Медициналық және реттеу мәселелері департаментінің директоры <b>Алтынова Венера Ханапқызы</b>
09.40-09.50	Құттықтау сөз	УМС КҚ Республикалық Орфандық Аурулар Орталығының жетекшісі, Астана қаласы <b>Ернас Тлеутайұлы Тулеутаев</b>
09.50-10.00	«Smart School» ауруханалық мектебі сирек кездесетін аурулары бар балаларды емдеу мен оңалтудың интегративті тәсілінің бөлігі ретінде»	«Help Today» ҚҚ Төрағасы, «Қазақстан Халқына» ҚҚ Қамқоршылық кеңесінің мүшесі Алматы қ. <b>Эльмира Айташқызы, Алиева</b>
10.00-10.10	Дәрі-дәрмекпен тұрақты қамтамасыз ету: басымдықтар	«Еуразия пациенттік ұйымдар одағы» ЗТБ Басқарма төрайымы, Алматы қ. <b>Саида Жанабилеқызы Таукелева</b>
<b>10.10-10.30</b>	<b>Кофе-брейк</b>	
<b>Жүйке жүйесінің аурулары</b>		
<b>Модераторлар: Е. Т. Тулеутаев, Л.А. Текебаева, Б. Р. Сыздықова</b>		
10.30-10.40	Атаксия және Хантингтон ауруы	«Сенім» Қоғамдық бірлестіктің негізін қалаушы, Астана қаласы <b>Анарбек Уркумбаев</b>
10.40-10.50	«Өмірге сен» ҚҚ жүйке- бұлшықет аурулары бар пациенттерді қолдаудағы рөлі	«Өмірге сен» ҚҚ директоры, Алматы қаласы <b>Сабиля Шугелова</b>
10.50-11.00	Орфандық генетикалық синдромдар, құрылымында эпилепсиясы бар: диагностика, емдеу, бақылау	«Кең жүрек» ҚҚ директоры, Алматы қаласы <b>Светлана Киричкова</b>
11.00-11.10	Миастения. Диагностиканың дамуы, жаңа емдеу әдістері және пациенттердің кездесетін қиындықтары. Туғаннан болатын	Қазақстан Республикасындағы Миастения Гравис диагнозы бар науқастардың бейресми бірлестігінің

	миастеникалық синдромдар – «жоғалған нозология»	негізін қалаушы және жетекшісі <b>Анар Иманбекова</b>
11.10-11.20	БАС ауруымен байланысты мәселелер	«АБС-пен өмірлер маңызды» Қоғамдық Қорының құрылтайшысы <b>Акжамал Айдымбаева</b>
11.20-11.30	Қордың жұмысы туралы нәтижелер және Ретт синдромымен пациенттердің қазіргі жағдайы	«Ерекше жол» ҚҚ директоры <b>Роза Беркешева</b>
11.30-11.40	Ретт синдромы - орфандық ауру, көмек және емдеу әдістері. Шетелдегі пациенттік ұйымдардың тәжірибесі	«Жан-Бота» Балалар қорының президенті <b>Рустам Калиев</b>
11.40-11.50	«Өзбекстандағы ЖБА пациенттерінің Денсаулық жолы» ( <b>Онлайн</b> )	Өзбекстандағы «ЖБА Oilasi» ЖБА бар балалардың пациенттік ұйымының құрылтайшысы, Республикалық балаларды әлеуметтік бейімдеу қоры жанындағы <b>Кочетков Владислав</b>
<b>11.50-12.20</b>	<b>Талқылау</b>	
<b>Эндокриндік жүйе аурулары, тамақтану бұзылыстары және зат алмасу бұзылыстары</b> <b>Ас қорыту мүшелерінің аурулары</b> <b>Модераторлар: Е. Т. Тулеутаев, М.Н. Шарипова, Г. Х. Абдухасова,</b> <b>А. К. Қанатова, А. К. Дурманова, М. К. Рахымжанова</b>		
12.20-12.30	“Жаңа Өмір” қорының қолдауы мен дамуы	«Жаңа Өмір» ҚҚ директоры, Алматы қаласы <b>Самат Рамазанов</b>
12.30-12.40	Қазақстанда Моду-диабетін диагностикалау және емдеу: Қиындықтар мен болашақ мүмкіндіктер	«ДиаРКом» ҚҚ директоры, Алматы қаласы <b>Руслан Закиев</b>
12.40-12.50	ДЛКЛ емдеудегі қиындықтар (ДЛКЛ — диффузиялық лимфопролиферативтік аурулар)	ДЛКЛ диагнозы бар баланың анасы, Алматы қаласы <b>Айжан Абишева</b>
12.50-13.00	Бүйрек үсті безінің жеткіліксіздігі және онымен қалай өмір сүруге болады?	«ГАРМОНИЯ» ата-аналар қауымдастығы Қостанай қаласы <b>Назгуль Журмагамбетова</b>
13.00-13.30	<b>Кофе-брейк</b>	
13.30-13.40	Гликогендік ауруы бар балаларды диагностикалау және емдеу мәселелері. Ата-аналардың өтініштері	Гликогеноз ауруы бойынша ата-аналар қауымдастығы, Астана қаласы <b>Гулжан Худайбергенова</b>



13.40-13.50	Қазақстан Республикасында туғаннан болатын гиперинсулинизм	ТБГ диагнозы бар баланың әкесі, Қостанай қаласы <b>Максут Жиентаев</b>
13.50-14.00	Муковисцидоз бүгінгі күні: Қазақстандағы науқастардың негізгі мәселелері	«Қазақстан муковисцидозы пациенттерінің ассоциациясының» өкілі <b>Гауһар Асқарқызы Нұрмағанбетова</b>
14.00-14.10	Дәрі-дәрмекпен қамтамасыз ету	«Ішек қабыну аурулары бар адамдарға көмек көрсету және қолдау жөніндегі» Қоғамдық Қордың Қамқоршылық кеңесінің мүшесі, Алматы қаласы <b>Ардак Дусманбетов</b>
14.10-14.20	Фенилкетонурия	Ата-аналар қауымдастығының өкілі <b>Саида Имамутдинова</b>
<b>14.20-14.50</b>	<b>Талқылау</b>	
<b>Туғаннан болатын аномалиялар [даму кемшіліктері], деформациялар және хромосомалық бұзылыстар</b> <b>Модераторлар: Е. Т. Тулеутаев, А. А. Таубаева, М. К. Рахымжанова, А. К. Дурманова</b>		
14.50-15.00	«Көбелек қанаттары: Бірлесіп, болашақ үшін»	«Kobelek Balalar» Қорының директоры <b>Али Жылқыбай</b>
15.00-15.10	КеҚ-ның ахондроплазиямен ауыратын адамдардың өмір сүру сапасын жақсартудағы рөлі	«Кішкентай әлем» ҚҚ директоры, Қарағанды қаласы <b>Светлана Абдулова</b>
15.10-15.20	«Мастоцитоз: диагноз қоюдағы қиын жол және денсаулық сақтау жүйесінің шектеулі мүмкіндіктері жағдайында пациенттің қауіпсіздігі үшін күрес»	Мастоцитозбен ауыратын баланың анасы, Алматы қаласы <b>Елена Вогинова</b>
<b>15.20-15.50</b>	<b>Талқылау</b>	
<b>Қанайналым жүйесінің аурулары</b> <b>Қан аурулары, қан түзетін ағзалардың аурулары және иммундық механизмдерге әсер ететін бірқатар бұзылулар</b> <b>Модераторлар: Е. Т. Тулеутаев, Т. В. Иванова-Разумова, М. А. Мукаров, Қыздарбекова З.Н.</b>		
15.50-16.00	Өкпелік гипертензия және өкпе трансплантациясы	«Жаңа тыныс» қорының директоры, Алматы қаласы <b>Алла Королёва</b>
16.00-16.10	Қазақстан гемофилиямен ауыратын мүгедектер ассоциациясының негізгі мақсаттары мен міндеттері	Қазақстан гемофилиямен ауыратын мүгедектер ассоциациясының президенті, Алматы қаласы <b>Ақжан Ерікқызы</b>
16.10-16.20	Қан кетуіне ұшыраған әйелдер	Қазақстан гемофилиямен ауыратын мүгедектер ассоциациясының өңірлік

		координаторы, Алматы қ. <b>Людмила Шагабутдинова</b>
<b>16.20-16.50</b>	<b>Талқылау</b>	
<b>Сүйек-бұлшықет жүйесі және дәнекер тіндердің аурулары</b> <b>Модераторлар: Е. Т. Тулеутаев, М.К. Асылбекова, Р. М. Айтжанова</b>		
16.50-17.00	Васкулитпен өмір сүру — Сенім, үміт, махаббат	«Такаясу» қорының директоры, Алматы қаласы <b>Эльмира Хусаинова</b>
17.00-17.10	Системалық қызыл жегі (СКВ) кезінде жүктілікті жоспарлау: тәуекелдерді қалай төмендетуге болады?	«Lupus Kazakhstan» қорының жобалар координаторы, Алматы қаласы <b>Раушан Молдабекова</b>
<b>17.10-17.40</b>	<b>Талқылау</b>	
17.40-18.00	ОЗТ «Қазақстандағы орфандық аурулары бар пациенттерге көмек көрсету қауымдастығы»  <b>Қорытынды сөз</b>	<b>Бахыт Мадениетқызы Байғалиева</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• «Қоғамдық қор «Kobelek Balalar» Қайырымдылық қорының негізін қалаушы</li> <li>• Қазақстандағы орфандық аурулары бар пациенттерге көмек көрсету қауымдастығы» заңды тұлғалар одағының негізін қалаушы және жетекшісі</li> <li>• «Қазақстан Халқына» Қоғамдық қорының Қамқоршылық кеңесінің мүшесі</li> <li>• Астана халықаралық университетінің биоэтика мәселелері бойынша жергілікті комиссиясының мүшесі</li> </ul>