

Программа

Республиканской конференции с международным участием
«Редкие заболевания: от осведомленности к действию»

27-28 февраля

01 марта 2025

**Место проведения: город Астана, улица проспект Кабанбай
Батыра 53, Назарбаев Университет**

Время	27.02.25 г. День 1 <i>Основной конференц-зал</i>
	24-25 февраля прекогресс: Аутоиммунные заболевания нервной системы у детей
07.00-08.00	Регистрация
Церемония открытия	
08.00-08.20	<i>Приветственная речь</i> Альназарова Акмарал Шарипбаевна, д.м.н. Министр здравоохранения Республики Казахстан
	<i>Приветственная речь</i> Пя Юрий Владимирович, д.м.н., академик НАН РК при Президенте РК Председатель правления КФ «University Medical Center»
Пленарное заседание Основной конференц-зал <i>Секция: Орфанные заболевания: объединяйте усилия</i> Модераторы: Иванова-Разумова Т.В., Тулеутаев Е.Т.	
08.20-08.35	Республиканский центр орфанных заболеваний – итоги работы, перспективы и планы- Тулеутаев Ернас Тлеутаевич КФ «University Medical Center» руководитель Республиканского Центра орфанных заболеваний, д.м.н.
08:35-08:50	Организация оказания помощи пациентам с орфанными заболеваниями в Республике Казахстан Иванова-Разумова Татьяна Владимировна КФ «University Medical Center» директор департамента педиатрии, к.м.н., МВА. Главный внештатный детский кардиолог МЗ РК <i>при поддержке AstraZeneca</i>
08.50-09.20	Improving Outcomes in Duchenne Muscular Dystrophy Patients by Restoring Dystrophin Through Exon Skipping Dr Perry Shieh (UCLA) (США) MD, PhD, Johns Hopkins University School of Medicine, 2000 (<i>Онлайн</i>)
09.20-09.40	Проблемы и подходы к организации перехода пациентов с орфанными заболеваниями во взрослую службу Душимова Зауре Дмитриевна (Алматы) к.м.н., зам. заведующей кафедры фундаментальной медицины ВШМ факультета медицины и здравоохранения КазНУ им. Аль-Фараби (<i>онлайн</i>)
09.40-09.55	Организация помощи гражданам с орфанными заболеваниями в РК Байгалиева Бахыт Мадениетовна -Основатель Общественного Фонда «Благотворительный фонд «Kobelek Balalar» -Основатель и Руководитель Объединения юридических лиц «Ассоциация помощи пациентам с орфанными заболеваниями в РК» -Член Попечительского совета Общественного Фонда «Қазақстан Халқына» -Член Локальной комиссии по биоэтике НАО " Международный университет Астана"
09.55-10.10	Цифровые инструменты мониторинга деятельности медицинских организаций в рамках оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями Киль Наталья Валерьевна Член Правления Центра информационных технологий «ДАМУ»

10.10-10.30	Кофе-брейк
10.30-11.10	Multidisciplinary approach in managing patients with rare diseases: Focus on MPS” at International Conference On Rare Diseases in Kazakhstan, taking place on Feb 27- Mar 1, 2025 Prof. Florian Lagler from Institute of Inherited Metabolic Diseases, Paracelsus Medical University, Salzburg, Austria to give a lecture with title (<i>при поддержке BioMarin</i>) (<i>онлайн</i>)
11.10-11.25	Муковисцидоз в Казахстане: новые возможности Мукатова Ирина Юрьевна профессор, доктор медицинских наук, НАО «Медицинский университет Астана», Профессор кафедры внутренних болезней с курсом нефрологии, гематологии, аллергологии, иммунологии. Председатель Ассоциации специалистов респираторной медицины
11.25-11.40	Организация медицинской помощи детям с врожденной дисфункцией коры надпочечников Абдухасова Гульмира Касеновна ассистент кафедры детских болезней с курсом аллергологии, гематологии, эндокринологии НАО "МУА", главный внештатный детский эндокринолог МЗ РК
11.40-12.00	Паллиативная помощь у детей Малтабарова Нурила Амангалиевна заведующая кафедрой детской анестезиологии, интенсивной терапии и СНП НАО «Медицинский университет Астана», главный внештатный специалист паллиативной помощи (детский) МЗ РК
12.00-12.20	Современные возможности ВРТ (Вспомогательная репродуктивная технология) в профилактике моногенных заболеваний и хромосомной патологии Локшин Вячеслав Нотанович профессор, академик НАН РК при Президенте РК, президент Казахстанской ассоциации репродуктивной медицины (КАРМ), генеральный директор Международного клинического центра репродуктологии «PERSONA», главный внештатный репродуктолог МЗ РК
12.20-13.00	Модератор: Иванова-Разумова Татьяна Владимировна Дебаты: Домашняя респираторная поддержка за или против? Малтабарова Н.А., Текебаева Л.А.
13.00-13.45	Обед
<i>Дата: 27.02.2025 г.</i> Основной конференц-зал <i>Секция: Неврология в тени: поиски решения для редких заболеваний.</i>	
Модераторы: Джаксыбаева А.Х., Лепесова М.М., Мырзалиева Б.Д	
13.45-14.15	Консенсус и клинические рекомендации по ведению пациентов со спинально-мышечной атрофией: критерии назначения, мониторинга и эффективности терапии. Менеджмент нервно-мышечных заболеваний. Опыт в Республике Казахстан. Andoni Urtizberea (Париж, Франция). MD, MSc, организатор международных образовательных программ по миологии, руководитель проекта AcadeMyo - Summer School of Myology, Институт миологии, университетский госпиталь Сальпетриер (<i>Онлайн</i>)

14.15-14.30	<p>Особенности внедрения генотерапевтического подхода в медицинскую практику Казахстана</p> <p>Текебаева Латина Айжановна к.м.н., заведующая программой детской неврологии КФ «University Medical Center» ННЦМиД, главный внештатный детский невролог МЗ РК <i>(при поддержке Novartis)</i></p>
14.30-14.50	<p>Орфанные нейромышечные заболевания: результаты геномных исследований казахстанских пациентов</p> <p>Святова Гульнара Салаватовна (Алматы, Казахстан) д.м.н., профессор ТОО «Центр молекулярной медицины», Президент РОО «Ассоциация медицинских генетиков» Алматы, Казахстан</p>
14.50-15.05	<p>Неонатальный скрининг при спинальной мышечной атрофии: ключевая роль в определении генной терапии в доклинической стадии</p> <p>Баянова Миргуль Файзуллиновна КФ «University Medical Center» заведующая отделом клинко- генетической диагностики, к.м.н. <i>(при поддержке Novartis)</i></p>
15.05-15.20	<p>Маршрутизация пациентов с нервно-мышечными заболеваниями на примере МДЦ в Республике Казахстан</p> <p>Тулентаев Ернас Тлеутаевич КФ «University Medical Center» руководитель Республиканского Центра орфанных заболеваний, д.м.н. <i>(при поддержке PTC Therapeutics)</i></p>
15.20-15.40	<p>Менеджмент мышечной дистрофии Дюшенна. Подходы к терапии, критерии назначения и отмены патогенетической терапии</p> <p>Джаксыбаева Алтыншаш Хайруллаевна (Алматы, Казахстан) Президент ОО «Общество детских неврологов, нейрофизиологов, психиатров и психотерапевтов», эксперт по нервно-мышечным заболеваниям, д.м.н. (Алматы, Казахстан)</p>
15.40-16.00	<p>Применение экзон-скиппинговой терапии у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна в Казахстане. Опыт ДГКБ#2 г. Алматы</p> <p>Мырзалиева Бахыткуль Джусупжановна (Алматы, Казахстан) м.м.н., старший преподаватель кафедры неврологии НУО «КазРосМедуниверситет», координатор по нервно-мышечным заболеваниям (Алматы, Казахстан). <i>Содокладчик: Зельман Ольга Яковлевна</i> Заведующая дневного стационара ДГКБ#2 Алматы</p>
16.00-16:20	<p>Кофе-брейк</p>
<p>Модераторы: Идрисова Ж.Р., Даирбаева Л.О. Бембеева Р.Ц.</p>	
16.20-16.40	<p>Миастения у детей. Менеджмент и диагностические критерии миастении у детей</p> <p>Andoni Urtizberea (Париж, Франция). MD, MSc, организатор международных образовательных программ по миологии, руководитель проекта AcadeMyo - Summer School of Myology, Институт миологии, университетский госпиталь Сальпетриер <i>(Онлайн)</i></p>
16.40-17.00	<p>Опыт ведения пациентов Заболевание спектра оптиконевромиелита г. Астаны. Реальная клиническая практика</p> <p>Сыздыкова Багыжан Рысбаевна Руководитель центра неврологии и аутоиммунных заболеваний нервной системы ГКП на ПХВ «Многопрофильная городская больница 1» Астана, к.м.н. главный внештатный невролог УОЗ г. Астаны</p>

17.00-17.15	<p>Опыт ведения пациентов с ПН при НФ1 на базе Орфанного центра УК Аксай г. Алматы</p> <p>Идрисова Жаннат Рустемовна (Алматы, Казахстан) д.м.н., профессор кафедры нервных болезней КазНМУ, врач-невролог детский, руководитель центра орфанных заболеваний с неврологическими проявлениями у детей (<i>при поддержке AstraZeneca</i>)</p>
17.15-17.35	<p>Менеджмент рассеянного склероза у детей</p> <p>Бембеева Раиса Цеденкаевна (Москва, Россия) д.м.н., профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. академика Л.О.Бадаляна РНИМУ им. Н.И.Пирогова (Москва, Россия)</p>
17.35-17.50	<p>Алгоритмы и Красные флаги для ранней диагностики эпилептических энцефалопатий.</p> <p>Даирбаева Лейла Оралгазиевна (Алматы/Астана, Казахстан) МВА, Казахстанская Национальная Лига против эпилепсии, Центр неврологии, эпилептологии и реабилитации, главный внештатный эпилептолог г. Алматы</p>
17.50-18.05	<p>Синдром Драве. Современные подходы к терапии и диагностики на примере клинических случаев</p> <p>Наурызбаева Алиса Азаматовна КФ «University Medical Center» врач невролог</p>
18.05-18.20	<p>Клинический случай пациента с дефицитом AADC в Республике Казахстан</p> <p>Текебаева Латина Айжановна к.м.н., заведующая программой детской неврологии КФ «University Medical Center» НИЦМид, главный внештатный детский невролог МЗ РК (<i>при поддержке PTC Therapeutics</i>)</p>
18:20-18:35	<p>Синдром Ретта в структуре орфанных заболеваний</p> <p>Абзулин Анвар Талдыбекович КФ «University Medical Center» врач психиатр</p>
18.35-18.50	<p>Современные подходы к диагностике и лечению СМА у детей</p> <p>Лепесова Маржан Махмутовна (Алматы, Казахстан) д.м.н., профессор, заведующая кафедрой неврологии НУО «КазРосМедуниверситет», Председатель ОО «Ассоциация детских неврологов» (<i>при поддержке Johnson & Johnson</i>)</p>
18:50-19:05	<p>Терапия СМА - мультидисциплинарный подход и приверженность</p> <p>Мухамбетова Гульнар Амерзаевна (Алматы, Казахстан) к.м.н., профессор кафедры нервных болезней КанНМУ им. С.Д.Асфендиярова (<i>при поддержке Johnson & Johnson</i>)</p>
19:05-19:20	<p>Почему важно регулярно принимать терапию СМА: случай из клинической практики</p> <p>Махамбетова Гулжахан Сайдуллаевна (Шымкент, Казахстан) м.м.н., заведующий отделением неврологии Городской детской клинической больницы г. Шымкент</p>
19:20-20:00	<p>Обсуждение: Менеджмент орфанных заболеваний нервной системы у детей. Работа мультидисциплинарных команд из регионов.</p> <p>Лепесова Маржан Махмутовна (Алматы, Казахстан) д.м.н., профессор, заведующая кафедрой неврологии НУО «КазРосМедуниверситет», Председатель ОО «Ассоциация детских неврологов»</p>

Дата: 27.02.2025 г.

Конференц зал № 1*Секция: Когда редкость становится реальностью: орфанные заболевания у взрослых***Модераторы:** Рапильбекова Г.К. Набиев А.Н., Дурманова А.К.

13.45-14.05	Болезнь Иценко-Кушинга Белая Жанна Евгеньевна (Москва, Россия) д. м. н., профессор, главный научный сотрудник государственного научного центра Российской Федерации ФГБУ "Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии" Министерства здравоохранения Российской Федерации, врач-эндокринолог, заведующий отделением остеопороза и остеопатии, г. Москва (<i>при поддержке -Recordati Rare Disease</i>)
14.05-14.25	Раскрытие гетерогенности БАС по данным казахстанского реестра 2023-2025 гг. Куанова Лариса Болатовна руководитель резидентуры «Неврология» КФ «University Medical Center», профессор, д.м.н. член American Academy of Neurology, Международной ALS Association
14.25-14.45	Проблемы эпидемиологии, диагностики и лечения болезни и синдрома Кушинга в Казахстане Базарова Анна Викентьевна к.м.н., доцент кафедры внутренних болезней с курсами гастроэнтерологии, эндокринологии и пульмонологии НАО «Медицинский университет Астана»
14.45-15.05	Планирование беременности при моногенных заболеваниях с использованием программ репродуктивных технологий Рапильбекова Гульмира Курбановна КФ «University Medical Center» Медицинский директор – Член правления, д.м.н, врач акушер-гинеколог
15.05-15.25	Сложности диагностики и лечения редких заболеваний с микроангиопатическим гемолизом в период беременности Клодзинский Антон Анатольевич к.м.н, медицинский директор ТОО «Центр гематологии» заместитель Председателя РОО «Казахстанское общество врачей-гематологов»
15.25-15.45	Наследственные и приобретенные коагулопатии у беременных: как предупредить акушерские кровотечения Абылхалимова Макпал Сертаевна врач гематолог ТОО «Центр гематологии»
15.45-16.00	Легочная гипертензия. Первичная легочная гипертензия при беременности Сугралимова Мадина Максатовна КФ «University Medical Center» врач кардиолог
16.00-16.20	Кофе брейк
Модераторы: Туганбекова С.К., Гайпов А.Э.	
16.20-16:40	Прогресс и инновационные технологии «редких» и наследственных заболеваний в нефрологии Туганбекова Салтанат Кенесовна профессор, д.м.н., врач высшей категории. Президент Национального почечного фонда РК, главный внештатный нефролог МЗ РК
16.40-16.55	Генетический ландшафт БАС Дитер Ритмахер PhD, Вице-декан по научно-исследовательской деятельности и последипломным программам школы медицины NU
16.55-17.10	Болезнь Фабри Гайпов Абдужаппар Эркинович профессор Школы Медицины NU, врач нефролог

17.10-17.25	Липодистрофия, преемственность в терапии Дурманова Айгуль Калибаевна КФ «University Medical Center» заведующая программой общей терапии 2, врач высшей категории, д.м.н.
17.25-17.40	Болезнь Бехчета Айтжанова Рысгуль Малькеновна КФ «University Medical Center» заведующая программой общей терапии 1, врач ревматолог высшей категории
17.40-18.00	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия Болезнь Маркиафавы –Микели Куаншалиева Жанат Еркиновна КФ «University Medical Center» врач нефролог высшей категории, к.м.н.
<i>Дата: 27.02.2025 г.</i> Конференц зал № 2	
<i>Секция: Свой среди чужих, чужой среди своих - орфанные иммунологические заболевания</i> Модераторы: Ковзель Е.Ф., Белевцев М. В.	
13.45-14.10	Врожденные дефекты иммунной системы, многообразные маски орфанной патологии. Стандарты и протоколы в РК Ковзель Елена Федоровна. КФ «University Medical Center» профессор, руководитель программы клинической иммунологии, аллергологии, пульмонологии, президент ОО «Казахское общество иммунодефицитов Ассоциации врачей иммунологов», д.м.н., главный внештатный аллерголог Республики Казахстан
14.10-14.30	Врожденные дефекты иммунной системы. Новое в диагностике и лечении. Белевцев Михаил Владимирович (Минск, Беларусь) Заместитель Директора по научной работе Республиканский научно-практический центр детской онкологии, гематологии и иммунологии, Беларусь
14.30-14.50	Первичные иммунодефициты, в практике врача педиатра. Клинические случаи. Моренко Марина Алексеевна Заведующая кафедрой детских болезней с курсами аллергологии, гематологии и эндокринологии НАО «Медицинский университет Астана», д.м.н., профессор, главный детский аллерголог-иммунолог УОЗ г. Астаны
14.50-15.10	Наследственный ангионевротический отек, врождённый дефект иммунной системы. Многоликая проблема в здравоохранении Батырбаева Арай Жанатовна (Алматы, Казахстан) руководитель Республиканского аллергологического центра при АО «Научно - исследовательский институт кардиологии и внутренних болезней» г. Алматы
15.10-15.30	Особенности трансплантации гемопоэтической стволовой клетки у пациентов с врожденными ошибками иммунитета Жерко Любовь Вячеславовна (Беларусь) Республиканский научно-практический центра детской онкологии, гематологии и иммунологии, Беларусь, врач трансплантолог (<i>онлайн</i>)
15.30-16.00	Первичные иммунодефициты у детей (с преимущественной недостаточностью антител, диагностика и бремя Белевцев Михаил Владимирович (Минск, Беларусь) Заместитель Директора по научной работе Республиканский научно-практический центр детской онкологии, гематологии и иммунологии, Беларусь - (<i>При поддержке Такеда</i>)
16:00-16:20	Кофе брейк

<i>Секция: в метре друг от друга</i>	
Модераторы: Мукатова И.Ю., Тулеутаев Е.Т.	
16.20-16:40	Муковисцидоз: вчера, сегодня, завтра Амелина Елена Львовна (Москва, Россия) к.м.н., ведущий научный сотрудник лаборатории муковисцидоза ФГБУ «Научно-исследовательский институт пульмонологии» ФМБА России, член рабочей группы экспертов по диагностике Европейского общества по муковисцидозу (ECFS), Москва, Россия (<i>онлайн</i>)
16.40-17.00	Генетика муковисцидоза: клинический аспекты Красовский Станислав Александрович (Москва, Россия) к.м.н., и.о. заведующего лабораторией муковисцидоза ФГБУ «Научно-исследовательский институт пульмонологии» ФМБА России (<i>онлайн</i>)
17.00-17.15	Генетическая диагностика муковисцидоза в Казахстане Базенова Асия Магдатовна КФ «University Medical Center» врач генетик отдела клинико-генетической диагностики
17.15-17.35	Неонатальный скрининг на муковисцидоз: международные стандарты Шерман Виктория Давидовна (Москва, Россия) к.м.н., ведущий научный сотрудник научно-консультативного отдела муковисцидоза ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», Москва, Россия (<i>онлайн</i>)
17.35-17.55	Муковисцидоз у детей- проблемы, достижения, перспективы Маршалкина Татьяна Васильевна (Алматы, Казахстан) педиатр-пульмонолог НЦПДХ, к.м.н., врач высшей квалификационной категории главный внештатный детский пульмонолог МЗ РК (<i>онлайн</i>)
17.55-18.15	Организация амбулаторного ведения взрослых пациентов с муковисцидозом на базе НИИ кардиологии и внутренних болезней Унгар Сәуле Абубакирқызы (Алматы, Казахстан) НИИ кардиологии и внутренних болезней, врач пульмонолог Центра орфанной патологии (<i>онлайн</i>)
18.15-18.35	Таргетная терапия людей с муковисцидозом: международный опыт Isabelle Sermet-Gaudelus (France) Professor of Pediatrics, Head of the Cystic Fibrosis Department, National Pediatric Reference Center for Cystic Fibrosis and CFTR-Related diseases. Paris, France (<i>онлайн</i>)
18.35-18.55	Муковисцидоз и беременность: первый опыт в Казахстане: первый опыт в Казахстане Рапильбекова Гульмира Курбановна КФ «University Medical Center» Медицинский директор – Член правления, д.м.н, врач акушер-гинеколог

День 2	
Дата: 28.02.2025	
Основной конференц зал	
<i>Секция: «Искусство заботы: Поддержка, комфорт и качество жизни в паллиативной помощи»</i>	
Модераторы: Полевиченко Е.В., Малтабарова Н.А., Булекбаева Ш.А.	
08.00-08.30	Паллиативная помощь пациентам с нервно-мышечными заболеваниями Полевиченко Елена Владимировна (Москва, Россия) д.м.н., профессор кафедры онкологии, гематологии и лучевой терапии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, главный внештатный детский специалист по паллиативной медицинской

	помощи Минздрава России, член Правления Ассоциации профессиональных участников хосписной помощи, г.Москва, Россия (<i>При поддержке PTC Therapeutics</i>)
08:30-08:50	Реабилитация-реабилитации рознь Булекбаева Шолпан Адильжановна д.м.н., МВА, реабилитолог-невролог, заместитель генерального директора Национального научного центра социальной защиты, профессор кафедры реабилитологии и спортивной медицины НАО «Медицинский университет Астана», главный внештатный абилитолог/реабилитолог МТСЗН РК (Астана, Казахстан)
08:50-09:10	Респираторная и нутритивная поддержка детей с нервно-мышечными заболеваниями Стрелецкая Юлия Леонидовна врач анестезиолог-реаниматолог, невропатолог детский, педиатр (<i>онлайн</i>)
09:10-09:30	Опыт проведения реабилитационного лечения пациенту со СМА в НЦДР Алтынбекова Айгуль Толеубаевна заместитель Председателя Правления по медицинской части НАО «НЦДР», аспирант Кыргызской государственной медицинской академии им. И.К.Ахунбаева
09.30-10.00	Дискуссия: Анализ летальных случаев при СМА. Работа МДК. Аяганов Динмухамед Нурныязович, Джаксыбаева Алтыншаш Хайруллаевна, Мырзалиева Бахыткуль Джусупжановна, Текебаева Латина Айжановна
10.00-10.20	Кофе брейк
10.20-10.50	Принципы управления болью у детей с орфанными заболеваниями Полевиченко Елена Владимировна (Москва, Россия) д.м.н., профессор кафедры онкологии, гематологии и лучевой терапии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, главный внештатный детский специалист по паллиативной медицинской помощи Минздрава России, член Правления Ассоциации профессиональных участников хосписной помощи, г.Москва, Россия
10.50-11.10	Проблемы реабилитации детей с эпилептическими энцефалопатиями Даирбаева Лейла Оралгазиевна (Алматы/Астана, Казахстан) МВА, Казахстанская Национальная Лига против эпилепсии, Центр неврологии, эпилептологии и реабилитации, главный внештатный эпилептолог г. Алматы
11.10-11.30	Сестринский менеджмент при проведении генной терапии у детей с спинально мышечной атрофией Терликбаев Нурлан Ержанович старший медицинский брат, отделения детской неврологии КФ «University Medical Center»
11.30-11.50	«Уход, ориентированный на семью, при нервно-мышечных заболеваниях: принципы сестринского ухода» Темірхан Балауса Рашидқызы медицинская сестра, отделение детской неврологии КФ «University Medical Center»
11.50-12.10	«Организация сестринского ухода при проведении иммунотерапии педиатрическим пациентам с солидными опухолями» Нурджаубаев Еркин Сагинбайулы медицинский брат, отделения онкологии №3 КФ «University Medical Center»
12.10-12.30	Проблемы ведения мониторинга детей с орфанными заболеваниями нервной системы в РК Текебаева Латина Айжановна

	к.м.н., заведующая программой детской неврологии КФ «University Medical Center» ННЦМиД, главный внештатный детский невролог МЗ РК
12.30-12.45	Мутации в генах ионных каналов у пациентов с наследственными формами аритмий Акильжанова Айнур Рахметуловна MD, PhD, DMSci, Профессор. Руководитель лаборатории геномной и персонализированной медицины -Ведущий научный сотрудник, и.о. директора Центр наук о жизни, ЧУ «National Laboratory Astana», АОО «Назарбаев Университет»
12.45-13.00	Молекулярно-генетическая диагностика ахондроплазии Назарова Ляззат Кенесовна КФ «University Medical Center» врач цитогенетик
13.00-13.45	Обед
День 2	
<i>Дата: 28.02.2025</i> Основной конференц зал <i>Секция: Мозаика здоровья: междисциплинарный подход к орфанным заболеваниям.</i> Модераторы: Базарова А.В. Исаков С.Е.	
13:45-14:05	Междисциплинарный подход ведения ахондроплазии у детей: роль эндокринолога Нурбекова Акмарал Асылловна (Алматы, Казахстан) д.м.н. профессор каф. эндокринологии КазНМУ им С.Д. Асфендиярова
14:05-14.25	Медакаментозное лечение ахондроплазии у детей в Республике Казахстан Харамов Исамдун Каудунович (Алматы, Казахстан) заведующий отделения детской ортопедии Детской Центра "Аксай" КАЗНМУ имени С.Д. Асфендиярова Кандидат медицинских наук врач высшей категории
14:25-14:45	Нефротический циститоз Папиз Светлана Валентиновна (Москва) к.м.н, ведущий научный сотрудник отдела наследственных и приобретенных болезней почек имени проф М.С. Игнатовой ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (<i>при поддержке -Recordati Rare Disease</i>) (онлайн)
14:45-15.05	Семейная гиперхолестеринемия гомозиготная Иванова-Разумова Татьяна Владимировна КФ «University Medical Center» директор департамента педиатрии, к.м.н., МВА. Главный внештатный детский кардиолог МЗ РК
15:05-15.25	Первичная гипероксалурия: от диагностики к лечению Исаков Самат Ергалиевич нефролог, главный внештатный детский нефролог УОЗ г. Астаны (<i>при поддержке - КФК Медсервис Плюс</i>)
15.25-16.00	Врожденные ошибки иммунитета: из лаборатории в клинику Nima Rezaei (Тегеран) профессор клинической иммунологии и аллергии в Тегеранском университете медицинских наук, заместитель декана по международным отношениям в Школе медицины и директор Глобальной академической программы (GAP)
16:00-16:20	Кофе-брейк
<i>Дата: 28.02.2025</i> Основной конференц зал Модераторы: Батпенова Г.Р., Иванова-Разумова Т.В.	
16.20-16.40	Новые горизонты терапии буллезного эпидермолиза Батпенова Гульнар Рыскельдиевна

	Профессор, заслуженный деятель РК, Президент Казахстанской Ассоциации дерматовенерологов, дерматокосметологов, главный внештатный дерматовенеролог УЗ г. Астана, зав. кафедрой дерматовенерологии и дерматокосметологии НАО МУА, доктор медицинских наук.
16.40-17.00	Внекожные «спутники» буллезного эпидермолиза Цой Наталья Олеговна доцент кафедры дерматовенерологии и дерматокосметологии НАО Медицинский Университет Астана, PhD, врач высшей категории, врач благотворительного фонда «Кобелек балалар» РК
17.00-17.20	Нутритивная недостаточность у детей с буллезным эпидермолизом Белоногова Елена Георгиевна врач- педиатр, невролог, диетолог, к.м.н., эксперт фонда «Дети-бабочки» (онлайн)
17:20-17.40	Организация помощи пациентам с генодерматозами в РК Таубаева Айнура Абимуллаевна заведующий стационара КНЦДИЗ дерматовенеролог
17.40-18.00	Наш опыт лечения синдактилии кистей прибуллезном эпидермолизе Харамов Исамдун Каудунович заведующий отделения детской ортопедии Детской Центра "Аксай" КАЗНМУ имени С.Д. Асфендиярова Кандидат медицинских наук врач высшей категории

Дата: 28.02.2025

Конференц зал 2

Секция: Гены надежды: прорывы в детской онкогематологии и редких заболеваниях.

Модераторы: Абильдинова Г. Ж., Баянова М.Ф.

13:45-14:05	Генетический регистр врожденной и наследственной патологии "QazGenIs" Абильдинова Гулшара Жусуповна доктор наук, профессор, главный внештатный генетик МЗ РК
14:05-14.25	Генетическое тестирование редких заболеваний в эпоху геномики — опыт референсной лаборатории Южной Кореи Seung Woo Ryu (South Korea) Ведущий специалист по клинической генетике, доктор наук в области биохимии
14:25-14:45	Полногеномные исследования в диагностике орфанных заболеваний Николай Бубеев (Турция) консультант по методам секвенирования компания Illumina
14:45-15:05	Несовершенный остеогенез, генетические варианты и диагностика Баянова Миргуль Файзуллиновна КФ «University Medical Center» заведующая отделом клинико- генетической диагностики, к.м.н.
15:05-15:25	Редкие микрохромосомные перестройки при орфанных заболеваниях: клинико-генетический анализ казахстанских пациентов. Гирфанова Алина Равильевна врач генетик Центра молекулярной медицины
15.25-15:45	Современные методы диагностики и лечения фенилкетонурии в Республике Казахстан Муртазалиева Александра Владимировна (Алматы, Казахстан) врач генетик ТОО Центр молекулярной медицины

15.45-16:00	Как геномика помогает в борьбе с редкими заболеваниями. Уроки Общенациональной геномной программы Tiago Magalhaes (ОАЭ) Вице-президент по биоинформатике компании M42 (онлайн)
16:00-16.20	Кофе-брейк
<i>Дата: 28.02.2025</i> Модераторы: Кыздарбекова З.Н. Жиенкулова Г.О.	
16.20-16.40	Аспекты оказания помощи пациентам с болезнью Гоше в РК Абдилова Гульнара Калденовна (Алматы, Казахстан) врач онколог-гематолог, к.м.н. руководитель центра детской онкологии и гематологии АО «НЦПДХ» (онлайн)
16.40-17.00	Организация медицинской помощи детям с гемофилией в Казахстане, проблемы и перспективы Манжуова Ляззат Нурбапаевна (Алматы, Казахстан) к.м.н, доцент, Зам. Председателя Правления по научной и инновационной деятельности АО «Научный центр педиатрии и детской хирургии», главный внештатный детский онколог и гематолог МЗ РК (онлайн)
17.00-17.15	Плексиформные нейрофибромы у детей с НФ 1 типа: новые подходы к диагностике и терапии Жиенкулова Гульжанат Омаровна врач онколог-гематолог, к.м.н. координатор отделения дневного стационара КАД Педиатрия КФ «University Medical Center» г.Астана
17.15-17.30	Опыт применения триоксида мышьяка у детей с острым промиелоцитарным лейкозом Кыздарбекова Забира Нурахметовна Зав.программы гематологии КАД Педиатрия КФ «University Medical Center» г.Астана
17.30-17.45	Врожденные гемолитические анемии. Особенности диагностики и терапии Абилева Асемгуль Булатовна Врач онколог-гематолог, программы гематологии КАД Педиатрия КФ «University Medical Center» г.Астана
17.45-18.00	Особенности ТГСК при ТКИН КушEROва Гульшат Нурлыбековна Врач онколог-гематолог, программы гематологии КАД Педиатрия КФ «University Medical Center» г.Астана

<i>Дата: 28.02.2025</i> Конференц зал 1 <i>Секция «Метаболические нарушения в разрезе редких заболеваний гастроэнтерологических, эндокринологических, ревматологических направлений»</i> Модераторы: Канатова А.К., Шарипова М.Н.	
13:45-14:05	Редкие болезни печени - в фокусе наследственная тирозинемия 1 типа" Шарипова Майра Набимуратовна (Алматы, Казахстан) д.м.н. профессор, врач детский гастроэнтеролог высшей категории НЦПДХ г. Алматы
14:05-14.25	Диагностика липодистрофии у детей. Клинический случай. Лаптев Дмитрий Никитич (Москва, Россия) профессор РАН, доктор медицинских наук, профессор кафедры детской эндокринологии, заведующий детским отделением сахарного диабета Федеральное

	государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации (<i>онлайн</i>)
14:25-14:45	Частота и структура наследственных болезней обмена по результатам селективного скрининга Скляр Вадислав Владимирович (Алматы, Казахстан) врач генетик Центра молекулярной медицины
14:45-15:05	Синдром Алажиля диагностика и лечение Канатова Айгуль Канатовна детский гастроэнтеролог, председатель общественной организации-Педиатрическая охрана здоровья кишечника, заведующая гастроэнтерологическим направлением КФ «University Medical Center»
15:05-15:25	Остеопороз у детей: редкий диагноз или недооцененная проблема? Современные подходы к диагностике и лечению Рахимжанова Маржан Кумаровна заведующая программой эндокринных и наследственных заболеваний, MSPH, врач-эндокринолог КФ «University Medical Center»
15:25-15:45	Альфа – маннозидоз, этиология, патогенез, лечение Канатова Айгуль Канатовна детский гастроэнтеролог, председатель общественной организации-Педиатрическая охрана здоровья кишечника, заведующая гастроэнтерологическим направлением КФ «University Medical Center»
15:45-16:00	Клинические формы гипофосфатазии. Опыт наблюдения и длительного лечения пациентов с гипофосфатазией Калинченко Наталья Юрьевна (Москва, Россия) к.м.н., в.н.с. ФГБУ «МНИЦ Эндокринологии» <i>при поддержке AstraZeneca (онлайн)</i>
16:00-16:20	Кофе-брейк
<i>Дата: 28.02.2025</i> Модераторы: Асылбекова М.К. Рахимжанова М.К.	
16:20-16:40	Капилляроскопия в ревматологической практике Violetta Opoka-Winiarska (Польша) Профессор Люблинский медицинский университет, кафедра детской пульмонологии и ревматологии (<i>онлайн</i>)
16:40-17:00	Фибродиспазия оссифицирующая прогрессирующая- как ее распознать?" Асылбекова Майкеш Куантаевна заведующий программой ревматологии КФ «University Medical Center», врач высшей категории. – (<i>при поддержке ИПСЕН</i>)
17:00-17:20	Ювенильный идиопатический артрит, системный вариант. Сложности диагностики и терапии Мукушева Зауре Серикпаевна детский ревматолог, врач высшей категории КФ «University Medical Center» Главный внештатный детский ревматолог МЗ РК
17:20-17:40	Синдром активации макрофагов у детей жизнеугрожаемое состояние у детей, критерии диагностики и лечения Альбекова Жанара Омербековна ординатор программы ревматологии департамента общей педиатрии КФ «University Medical Center»

17.40-18.00	Криопирин-ассоциированные периодические синдромы (CAPS) у детей, критерии ранней диагностики и современная терапия" Дильдабаева Айкен Жангалиевна ординатор программы ревматологии департамента общей педиатрии КФ «University Medical Center»
-------------	---

Дата: 01.03.2025

Конференц-зал основной

Время 09.00-18.00

Секция: Пациентский день

Модераторы: Иванова-Разумова Т. В., Тулеутаев Е. Т., Байгалиева Б. М.

08.00-09.00	Регистрация	
09.00-09.30	Приветствие	Вице-министр здравоохранения Республики Казахстан Нурлыбаев Ержан Шакирович
09.30-09.40	Приветствие	Заместитель медицинского директора КФ «УМС», Директор департамента по медицинским и регуляторным вопросам КФ «УМС» Алтынова Венера Ханapieвна
09.40-09.50	Приветствие	Руководитель Республиканского центра орфанных заболеваний КФ «УМС», г. Астана Тулеутаев Ернас Тлеутаевич
09.50-10.00	“Больничная школа “Smart School” как часть интегративного подхода к лечению и реабилитации детей с редкими заболеваниями”	Председатель ОФ «Help Today”, Член Попечительского совета ОФ “Қазақстан Халқына”, г. Алматы Алиева Эльмира Айташевна
10.00-10.10	Устойчивое обеспечение лекарственными средствами: приоритеты	Председатель правления ОЮЛ «Союз пациентских организаций Евразии», г. Алматы Таукелева Саида Жанабилевна
10.10-10.30	Кофе-брейк	
Болезни нервной системы		
<i>Модераторы: Тулеутаев Е. Т., Текебаева Л.А., Сыздыкова Б. Р.</i>		
10.30-10.40	Атаксия и болезнь Гентингтона	Основатель ОО "Сенім", г. Астана

		Уркумбаев Анарбек
10.40-10.50	Роль ОФ «Өмірге сен» в поддержке пациентов с нервно-мышечными заболеваниями	Директора ОФ «Өмірге сен», г. Алматы Шугелова Сабиля
10.50-11.00	Орфанные генетические синдромы, в структуре которых имеется эпилепсия: диагностика, лечение, наблюдение	Директор ОФ «Кең жүрек», г. Алматы Киричкова Светлана
11.00-11.10	Миастения. Развитие диагностики, новые методы лечения и трудности, с которым сталкиваются пациенты. Врожденные миастенические синдромы – «потерянная нозология»	Основатель и руководитель неформального объединения пациентов с нозологией Миастения Гравис в Республике Казахстан Иманбекова Анар
11.10-11.20	Проблемы, связанные с болезнью БАС	Учредитель ОФ «Жизни с БАС важны» Айдымбаева Акжамал
11.20-11.30	О результатах работы фонда и о текущем состоянии дел у пациентов с синдромом Ретта	Директор ОФ "Ерекше жол" Беркешева Роза
11.30-11.40	Синдром Ретта - орфанное заболевание, методы помощи и лечения. Опыт зарубежных пациентских организаций	Президент детского фонда «Жан-Бота» Калиев Рустам
11.40-11.50	«Путь здоровья пациентов со СМА в Узбекистане» <i>Онлайн</i>	Учредитель пациентской организации детей со СМА в Узбекистане "SMA Oilasi", при Республиканском фонде социальной адаптации детей Кочетков Владислав
11.50-12.20	Обсуждение	
Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ		
Болезни органов пищеварения		
<i>Модераторы: Тулеутаев Е. Т., Абдухасова Г. Х., Канатова А. К. Дурманова А.К., Рахимжанова М.К.</i>		
12.20-12.30	Поддержка и развитие фонда “Жаңа Өмір”	Директор ОФ «Жаңа Өмір», г. Алматы Рамазанов Самат

12.30-12.40	Диагностика и лечение Mody-диабета в Казахстане: вызовы и перспективы	Директор ОФ "ДиаРКом", г. Алматы Закиев Руслан
12.40-12.50	Сложности на пути лечения дефицита лизосомной кислой липазы	Представитель родительского сообщества детей с дефицитом лизосомной кислой липазы, г. Алматы Абишева Айжан
12.50-13.00	Надпочечниковая недостаточность и как с ней жить?	Представитель родительского сообщества «ГАРМОНИЯ», г. Костанай Журмагамбетова Назгуль
13.00-13.30	Кофе-брейк	
13.30-13.40	Проблемы по диагностике и лечению детей с гликогеновой болезнью. Просьбы родителей?	Представитель родительского сообщества детей с гликогенозом, г. Астана Худайбергенова Гулжан
13.40-13.50	Врождённый гиперинсулинизм в РК	Представитель родительского сообщества детей с врожденным гиперинсулинизмом, г.Костанай Жиентаев Максут
13.50-14.00	Муковисцидоз сегодня: основные проблемы пациентов в Казахстане	Представитель ОО «Дети-инвалиды, больные муковисцидозом» Нурмағанбетова Гауһар
14.00-14.10	Лекарственное обеспечение	Член Попечительского совета Общественного Фонда помощи и поддержки людей с воспалительными заболеваниями кишечника, г. Алматы Дусманбетов Ардак
14.10-14.20	Фенилкетонурия	Представитель родительского сообщества детей с фенилкетонурией Имамутдинова Саида
14.20-14.50	Обсуждение	

Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения

Модераторы: Тулеутаев Е. Т., Таубаева А. А., Рахимжанова М.К. Дурманова А.К.

14.50-15.00	Крылья бабочки: Объединяя усилия ради будущего	Директор БФ «ОФ «Kobelek Balalar», г. Астана Жылқыбай Али
15.00-15.10	Роль НКО в улучшении качества жизни людей с ахондроплазией	Директор ОФ «Маленький мир», г. Караганда Абдулова Светлана
15.10-15.20	«Мастоцитоз: сложный путь к диагнозу и борьба за безопасность пациента в условиях ограниченных возможностей системы здравоохранения»	Мама ребенка с мастоцитозом, г. Алматы Вогонова Елена

15.20-15.50 Обсуждение

Болезни системы кровообращения

Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм

Модераторы: Тулеутаев Е. Т., Иванова-Разумова Т. В., Мукаров М. А., Кыздарбекова З.Н.

15.50-16.00	Лёгочная гипертензия и трансплантация лёгких	Директор ОФ «Новое дыхание», г. Алматы Королёва Алла
16.00-16.10	Основные цели и задачи Казахстанской Ассоциации инвалидов- больных гемофилией	Президент Казахстанской Ассоциации инвалидов-больных гемофилией, г. Алматы Ерікқызы Ақжан
16.10-16.20	Женщины с кровотечениями	Региональный координатор Ассоциации инвалидов-больных гемофилией, г. Алматы Шагабутдинова Людмила

16.20-16.50 Обсуждение

Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани

Модераторы: Тулеутаев Е. Т., Асылбекова М.К., Айтжанова Р. М.

16.50-17.00	Жизнь с Васкулитом-Вера, Надежда, Любовь	Директор Фонда «Вместе с Такаясу», г. Алматы Хусаинова Эльмира
-------------	--	--

17.00-17.10	Планирование беременности при СКВ: как снизить риски?	Координатор проектов ОФ «Lupus Kazakhstan», г. Алматы Молдабекова Раушан
17.10-17.40	Обсуждение	
17.40-18.00	ОЮЛ «Ассоциация помощи пациентам с орфанными заболеваниями в РК» Заключительное слово	Байгалиева Бахыт Мадениетовна - Основатель Общественного Фонда «Благотворительный фонд «Kobelek Balalar» - Основатель и Руководитель Объединения юридических лиц «Ассоциация помощи пациентам с орфанными заболеваниями в РК» -Член Попечительского совета Общественного Фонда «Қазақстан Халқына» - Член Локальной комиссии по биоэтике НАО " Международный университет Астана"