

ДРАФТ

Программы

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

**27-28 февраля
01 марта 2025**

Астана

Время	27.02.25 г. День 1 Основной конференц-зал
	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. 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 УМС, руководитель РЦОЗ, д.м.н.
08:35-08:50	Организация оказания помощи пациентам с орфанными заболеваниями в Республике Казахстан Иванова-Разумова Татьяна Владимировна КФ УМС, директор департамента педиатрии, к.м.н., МВА. Главный внештатный детский кардиолог 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	Тема Айсагалиева София Серикбаевна Управляющий директор Член правления ОФ «Қазақстан халқына»
09.55-10.10	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"
10.10-10.30	Кофе-брейк

10.30-11.10 (запись)	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 (при поддержке BioMarin) (онлайн)
11.10-11.25	Дамумед Киль Наталья Валерьевна Первый руководитель «Центра Информационных Технологий «ДАМУ»
11.25-11.40	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
11.40-12.00	Современные возможности ВРТ 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
12.00-12.20	Организация медицинской помощи детям с врожденной дисфункцией коры надпочечников Абдурахасова Гульмира Касеновна ассистент кафедры детских болезней с курсом аллергологии, гематологии, эндокринологии НАО "МУА", внештатный детский эндокринолог МЗ РК
12.20-13.00	Дебаты: Преемственность передачи пациентов из детского во взрослую неврологическую службу – Туруспекова С.Т. Текебаева Л.А. Дебаты: Проблемы паллиативной помощи детям с нервно-мышечными заболеваниями. Текебаева Л.А., Малтабарова Н.А.
13.00-13.45	Обед
Дата: 27.02.2025 г. Основной конференц-зал Секция: Неврология в тени: поиски решения для редких заболеваний. 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. JJ. Andoni Urtizberea (Франция) Attending Physician, APHP, HENDAYE, FRANCE Head, Summer School of Myology, PARIS, FRANCE Chargé de Mission, FILNEMUS, MARSEILLE, FRANCE (Онлайн)
14.15-14.30	Особенности внедрения генотерапевтического подхода в медицинскую практику Казахстана Текебаева Латина Айжановна

	КФ УМС, заведующая программой детской неврологии КАД Педиатрии, к.м.н., PhD. Главный внештатный детский невролог РК <i>(при поддержке Novartis)</i>
14.30-14.50	Орфанные нейромышечные заболевания: результаты геномных исследований казахстанских пациентов Святова Гульнара Салаватовна (Алматы) д.м.н, профессор, врач-генетик высшей категории, руководитель научно-образовательного отдела «Центра молекулярной медицины», Президент Ассоциации медицинских генетиков Казахстана, Президент Евразийской ассоциации медицинских генетиков
14.50-15.05	Неонатальный скрининг при спинальной мышечной атрофии: ключевая роль в определении генной терапии в доклинической стадии Баянова Миргуль Файзуллиновны КФ УМС, к.м.н. заведующий отделом клинико- генетической диагностики <i>(при поддержке Novartis)</i>
15.05-15.20	Маршрутизация пациентов с нервно-мышечными заболеваниями на примере МДД в Республике Казахстан Тулеутаев Ернас Тлеутаевич КФ УМС, руководитель Республиканского Центра орфанных заболеваний, д.м.н. <i>(при поддержке PTC Therapeutics)</i>
15.20-15.40	Менеджмент мышечной дистрофии Дюшенна. Подходы к терапии, критерии назначения и отмены патогенетической терапии Джаксыбаева Алтыншаш Хайруллаевна (Алматы) д.м.н., врач высшей квалификационной категории, заведующая кафедры неврологии НАО «МУА»
15.40-16.00	Применение экзон-скиппинговой терапии у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна в Казахстане. Опыт ДГКБ#2 г. Алматы Мырзалиева Бахыткуль Джусупжановна (Алматы) старший преподаватель кафедры неврологии Казахстанско-Российского медицинского университета, координатор по нервно-мышечным заболеваниям, магистр мед наук
16.00-16:20	Кофе-брейк
Модераторы: Идрисова Ж.Р., Даирбаева Л.О. Бимбеева Р.Ц.	
16.20-16.40	Миастения у детей. Менеджмент и диагностические критерии миастении у детей JJ. Andoni Urtizberea (Франция) Attending Physician, APHP, HENDAYE, FRANCE Head, Summer School of Myology, PARIS, FRANCE Chargé de Mission, FILNEMUS, MARSEILLE, FRANCE <i>(онлайн)</i>
16.40-17.00	Синдром Драве. Современные подходы к терапии и диагностики на примере клинических случаев Кенжегулова Раушан Базаргалиевна к.м.н. врач неврологии, нейрофизиологии, эпилепсии
16.55-17.10	Опыт ведения пациентов с ПН при НФ1 на базе Орфанного центра УК Аксай г. Идрисова Жаннат Рустемовна (Алматы) 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>

17.10-17.30	Менеджмент рассеянного склероза у детей Бимбеева Раиса Циденкаевна (Москва) д. м. н., доцент, профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики имени академика Л.О. Бадаляна педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, г. Москва
17.30-17.45	Алгоритмы и Красные флаги для ранней диагностики эпилептических энцефалопатий. Даирбаева Лейла Оралгазиевна Президент Казахстанской Национальной Лиги Против Эпилепсии, врач невролог-эпилептолог
17.45-18.00	FAIRS syndrome современные подходы в диагностике и лечения у детей Наурызбаева Алиса Азаматовна КФ «УМС», врач невролог
18.00-18.15	Клинический случай пациента с дефицитом AADC в Республике Казахстан Текебаева Латина Айжановна КФ «УМС», заведующая программой детской неврологии КАД Педиатрии, к.м.н., PhD. Главный внештатный детский невролог РК (<i>при поддержке PTC Therapeutics</i>)
18.15-18.30	Синдрома Ретта в структуре орфанных заболеваний Абзулин Анвар Талдыбекович КФ «УМС», врач психиатр
18.30- 18.45	Современные подходы к диагностике и лечению СМА у детей Лепесова Маржан Махмутовна (Алматы) д.м.н. Президент ассоциации детских неврологов Республики Казахстан, заведующая кафедры неврологии Казахстанско-Российского медицинского университета, координатор по нервно-мышечным заболеваниям – (<i>при поддержке Johnson & Johnson</i>)
18.45-19.00	Терапия СМА - мультидисциплинарный подход и приверженность Мухамбетова Гульнара Амерзаевна (Алматы) профессор, кандидат медицинских наук, врач высшей категории– (<i>при поддержке Johnson & Johnson</i>)
19.00-19.30	Обсуждение: Менеджмент орфанных заболеваний нервной системы у детей. Работа мультидисциплинарных команд из регионов. Лепесова Маржан Махмутовна (Алматы) д.м.н. Президент ассоциации детских неврологов Республики Казахстан, заведующая кафедры неврологии Казахстанско-Российского медицинского университета, координатор по нервно-мышечным заболеваниям

<i>Дата: 27.02.2025 г.</i> Конференц зал № 1	
<i>Секция: Когда редкость становится реальностью: орфанные заболевания у взрослых</i> Модераторы: Рапильбекова Г.К. Набиев А.Н., Дурманова А.К.	
13.45-14.05	Болезнь Иценко-Кушинга Белая Жанна Евгеньевна (Москва) 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 American Academy of Neurology член Международной ALS Association, руководитель резидентуры «Неврология» КФ «УМС» профессор, д.м.н.
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 «УМС» 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 «УМС», 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, доктор медицинских наук, д.м.н., главный внештатный нефролог Республики Казахстан, врач высшей категории. Президент Национального почечного фонда Республики Казахстан
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, преимущество в терапии Дурманова Айгуль Калибаевна КФ «УМС» д.м.н., высшая категория, заведующая программой общей терапии 2
17.25-17.40	Болезнь Бехчета Айтжанова Рысгуль Малькеновна КФ «УМС» врач ревматолог высшей категории, заведующая программой общей терапии 1
17.40-18.00	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия Болезнь Маркиафавы –Микели Куаншалиева Жанат Еркиновна КФ «УМС» врач нефролог высшей категории, к.м.н.

Дата: 27.02.2025 г. Конференц зал № 2	
Секция: Свой среди чужих, чужой среди своих - орфанные иммунологические заболевания Модераторы: Ковзель Е.Ф., Белевцев М. В. Нима Р.	
13.45-14.05	Врожденные дефекты иммунной системы, многообразные маски орфанной патологии. Стандарты и протоколы в РК. Ковзель Елена Федоровна. КФ «УМС» профессор, руководитель программы клинической иммунологии, аллергологии, пульмонологии, президент ОО «Казахское общество иммунодефицитов Ассоциации врачей иммунологов», д.м.н., главный внештатный аллерголог Республики Казахстан
14.05-14.25	Первичные иммунодефициты, в практике врача педиатра. Клинические случаи. Моренко Марина Алексеевна Вице-президент Ассоциации аллергологов и клинических иммунологов РК, врач высшей категории, профессор, д.м.н.
14.25-14.55	
14.55-15.15	Врожденные дефекты иммунной системы. Новое в диагностике и лечении. Белевцев Михаил Владимирович (Беларусь) Заместитель Директора по научной работе Республиканский научно-практический центр детской онкологии, гематологии и иммунологии, Беларусь,
15.15-15.30	Скрининг на врожденные дефекты иммунной системы и постскрининговое сопровождение иммунокомпрометированных детей Продеус Андрей Петрович (Москва) д.м.н., профессор, главный детский аллерголог-иммунолог Минздрава Московской области
15.30-16.00	Первичные иммунодефициты у детей (с преимущественной недостаточностью антител, диагностика и бремя Белевцев Михаил Владимирович (Беларусь) Заместитель Директора по научной работе Республиканский научно-практический центр детской онкологии, гематологии и иммунологии, Беларусь - (При поддержке Такеда)
16.00-16.20	Кофе брейк
Секция: в метре друг от друга Модераторы: Маршалкина Т.В., Мукатова И.Ю.,	
16.20-16.40	Муковисцидоз: вчера, сегодня, завтра Амелина Елена Львовна (Португалия) 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 (онлайн)
16.40-17.00	Генетика муковисцидоза: клинический аспекты Красовский Станислав Александрович (Москва) к.м.н., и.о. заведующего лабораторией муковисцидоза ФГБУ «Научно-исследовательский институт пульмонологии» ФМБА России (онлайн)
17.00-17.15	Генетическая диагностика муковисцидоза в Казахстане Базенова Асия Магдатовна КФ УМС, врач генетик отдела клинико- генетической диагностики

17.15-17.35	Неонатальный скрининг на муковисцидоз: международные стандарты Шерман Виктория Давидовна (Москва) к.м.н., ведущий научный сотрудник научно-консультативного отдела муковисцидоза ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», Москва, Россия (онлайн)
17.35-17.55	Клинико-функциональные особенности у детей с МВ в РК Маршалкина Татьяна Васильевна (Алматы) главный внештатный детский пульмонолог МЗ РК, к.м.н., педиатр-пульмонолог, врач высшей квалификационной категории Алматы, Казахстан
17.55-18.15	Организация амбулаторного ведения взрослых пациентов с муковисцидозом на базе НИИ кардиологии и внутренних болезней Унгар Сәуле Абубакирқызы (Алматы) НИИ кардиологии и внутренних болезней, врач пульмонолог Центра орфанной патологии
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 (онлайн)
18.35-18.55	Муковисцидоз и беременность: первый опыт в Казахстане: первый опыт в Казахстане Рапильбекова Гульмира Курбановна КФ «УМС» Медицинский директор – Член правления, д.м.н, врач акушер-гинеколог

День 2	
Дата: 28.02.2025	
Основной конференц зал	
Секция: «Искусство заботы: Поддержка, комфорт и качество жизни в паллиативной помощи»	
Модераторы: Малтабарова Н.А., Полевиченко Е.В.	
08.00-08.30	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)
08.30-09.00	Паллиативная помощь пациентам с нервно-мышечными заболеваниями Полевиченко Елена Владимировна (Москва) 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 (При поддержке PTC Therapeutics)
09.00-09.25	Респираторная и нутритивная поддержка детей с нервно-мышечными заболеваниями Стрелецкая Юлия Леонидовна врач анестезиолог-реаниматолог, невропатолог детский, педиатр
09.25-09.45	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
09.45-10.00	Кетогенная диета при заболеваниях нервной системы Кенжегулова Раушан Базаргалиевна к.м.н. врач неврологии, нейрофизиологии, эпилепсии

10.00-10.20	Кофе брейк
10.20-10.50	Принципы управления болью у детей с орфанными заболеваниями Полевиченко Елена Владимировна (Москва) 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 Президент Казахстанской Национальной Лиги Против Эпилепсии, врач невролог-эпилептолог
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 УМС
11.30-11.50	«Уход, ориентированный на семью, при нервно-мышечных заболеваниях: принципы сестринского ухода» Темірхан Балауса Рашидқызы медицинская сестра, отделение детской неврологии КФ УМС
11.50-12.10	«Организация сестринского ухода при проведении иммунотерапии педиатрическим пациентам с солидными опухолями» Нурджаубаев Еркин Сагинбайулы медицинский брат, отделения онкологии №3 КФ УМС
12.10-12.30	Проблемы ведения мониторинга детей с орфанными заболеваниями нервной системы в РК Текебаева Латина Айжановна КФ «УМС», заведующая программой детской неврологии КАД Педиатрии, к.м.н., PhD Главный внештатный детский невролог РК
12.30-13.00	Наследственный ангионевротический отек Nima Rezaei (Тегеран) professor of clinical immunology and allergy at <u>Tehran University of Medical Sciences</u>, Associate Dean of International Affairs in the School of Medicine and the Director of Global Academic Program (GAP)
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	Нефротический циститоз Папиж 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)
14:05-14.25	Ахондроплазия, диагностика и лечение Нурбекова Акмарал Асылловна д.мн. профессор каф. эндокринологии КазНМУ им СДАсфендиярова

14:25-14:45	Молекулярно-генетическая диагностика ахондроплазии Назарова Ляззат Кенесовна КФ «УМС», врач цитогенетик
14:45-15:05	Медакаментозное лечение ахондроплазии у детей в Республике Казахстан Харамов Исамдун Каудунович заведующий отделения детской ортопедии Детской Центра "Аксай" КАЗНМУ имени С.Д. Асфендиярова Кандидат медицинских наук врач высшей категории
15:05-15:20	Семейная гиперхолестеринемия гомозиготная Иванова-Разумова Татьяна Владимировна КФ УМС, директор департамента педиатрии, к.м.н., МВА. Главный внештатный детский кардиолог РК
15:20-15:40	Первичная гипероксалурия: от диагностики к лечению Исаков Самат Ергалиевич нефролог, главный внештатный детский нефролог Управление общественного здравоохранения города Астаны
15:40-16:00	Мутации в генах ионных каналов у пациентов с наследственными формами аритмий Акильжанова Айнура Рахметуловна MD, PhD, DSci, Professor, Chief Research Scientist Head of the Laboratory of Genomic and Personalized Medicine, National Laboratory Astana , Nazarbayev University
16:00-16:20	Кофе-брейк
<i>Дата: 28.02.2025</i> Основной конференц зал Модераторы: Батпенова Г.Р., Белоногова Е.Г.	
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» и др.
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 при буллезном эпидермолизе Харамов Исамдун Каудунович заведующий отделения детской ортопедии Детской Центра "Аксай" КАЗНМУ имени С.Д. Асфендиярова Кандидат медицинских наук врач высшей категории

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

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

13:45-14:05	Genetic Testing for Rare Diseases in Genomics Era - Experience from South Korean Reference Lab Seung Woo Ryu (South Korea) Lead Clinical genomics scientist Ph.D. in Biochemistry
14:05-14:25	Полногеномные исследования в диагностике орфанных заболеваний Николай Бубеев (США) консультант по методам секвенирования компания Illumina
14:25-14:45	Современные методы диагностики и лечения фенилкетонурии в Республике Казахстан Муртазалиева Александра Владимировна (Алматы) врач генетик ТОО Центр молекулярной медицины
14:45-15:05	Несовершенный остеогенез, генетические варианты и диагностика Баянова Миргуль Файзуллиновны КФ УМС, к.м.н. заведующий отделом клиничко- генетической диагностики
15:05-15:25	Редкие микрохромосомные перестройки при орфанных заболеваниях: клиничко-генетический анализ казахстанских пациентов. Гирфанова Алина Равильевна врач генетик Центра молекулярной медицины
15:25-15:45	Генетический регистр врождённой и наследственной патологии "QazGenIs Абильдинова Гулшара Жусуповна доктор наук, профессор, главный внештатный генетик МЗ РК
15:45-16:00	Tackling rare diseases with Genomics. Learning from a country – wide genomics program Tiago Magalhaes (ОАЭ) Vice President for Bioinformatics 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) 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) 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 УМС, 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 УМС, г.Астана

17.30-17.45	Врожденные гемолитические анемии. Особенности диагностики и терапии Абилева Асемгуль Булатовна Врач онколог-гематолог, программы гематологии КАД Педиатрия КФ УМС, г.Астана
17.45-18.00	Особенности ТГСК при ТКИН Кушера Гультат Нурлыбековна Врач онколог-гематолог, программы гематологии КАД Педиатрия КФ УМС, г.Астана

<i>Дата: 28.02.2025</i> Конференц зал 1 <i>Секция «Метаболические нарушения в разрезе редких заболеваний гастроэнтерологических, эндокринологических, ревматологических направлений»</i> <i>Модераторы: Канатова А.К., Шарипова М.Н.</i>	
13:45-14:05	Редкие болезни печени - в фокусе наследственная тирозинемия 1 типа" Шарипова Майра Набимуратовна (Алматы) 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) 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 (онлайн)
14:25-14:45	Частота и структура наследственных болезней обмена по результатам селективного скрининга Скляр Владислав Владимирович (Алматы) 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 УМС.
15.05-15:25	Остеопороз в детском возрасте: диагностика и ведение Рахимжанова Маржан Кумаровна заведующая программой эндокринных и наследственных заболеваний, MSPH, врач-эндокринолог КФ УМС
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 УМС.
15:45 -16.00	Клинические формы гипофосфатазии. Опыт наблюдения и длительного лечения пациентов с гипофосфатазией Калиниченко Наталья Юрьевна (Москва) к.м.н., в.н.с. ФГБУ «МНИЦ Эндокринологии» при поддержке AstraZeneca (онлайн)
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) Medical University of Lublin · Dept. of Pediatric Pulmonology and Rheumatology Professor (онлайн)
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 UMC Главный внештатный детский ревматолог 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 UMC
17.40-18.00	Криопирин-ассоциированные периодические синдромы (CAPS) у детей, критерии ранней диагностики и современная терапия", посмотрите пожалуйста и попробуем внести в программу- Дильдабаева Айкен Жангалиевна ординатор программы ревматологии департамента общей педиатрии КФ UMC

<i>Дата: 01.03.2025</i> <i>Конференц-зал основной</i> <i>Время 08.00-18.00</i> <i>Секция: Пациентский день</i> <i>Модераторы: Иванова-Разумова Т. В., Тулеутаев Е.Т., Байгалиева Б. М.</i>		
08.00-08.30	Регистрация	
08.30-08.40	Приветствие	МЗ РК
08.40-08.50	Приветствие	Руководитель Республиканского Центра Орфанных Заболеваний КФ ЮМС, г. Астана Тулеутаев Ернас Тлеутаевич
08.50-09.00	Приветствие	ОФ “Қазақстан Халқына”, г. Астана

09.00-09.10	“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
09.10-09.20	Устойчивое обеспечение лекарственными средствами: приоритеты	Председатель правления ОЮЛ «Союз пациентских организаций Евразии», г. Алматы Таукелева Саида Жанабилевна
09.20-09.40	<i>Кофе-брейк</i>	
Болезни нервной системы Модераторы: Тулеутаев Е. Т., Текебаева Л.А., Сыздыкова Б. Р.		
09.40-09.50	Атаксия и болезнь Гентингтона	Основатель Общественного объединения "Сенім", г. Астана Уркумбаев Анарбек
09.50-10.00	Роль ОФ «Өмірге сен» в поддержке пациентов с нервно-мышечными заболеваниями	Директора ОФ «Өмірге сен», г. Алматы Шугелова Сабиля
10.00-10.10	Орфанные генетические синдромы, в структуре которых имеется эпилепсия: диагностика, лечение, наблюдение	Директор ОФ «Кең жүрек», г. Алматы Киричкова Светлана
10.10-10.20	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 Миастенией Гравис в Республике Казахстан Иманбекова Анар
10.20-10.30	Проблемы, связанные с болезнью БАС	Учредитель ОФ «Жизни с БАС важны» Айдымбаева Акжамал
10.30-10.40	О результатах работы фонда и о текущем состоянии дел у пациентов с синдромом Ретта	Директор ОФ "Ерекше жол" Беркешева Роза
10.40-10.50	Синдром Ретта - орфанное заболевание, методы помощи и лечения. Опыт зарубежных пациентских организаций	Президент детского фонда «Жан-Бота» Калиев Рустам
10.50-11.20	Обсуждение	
Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ		

Болезни органов пищеварения

**Модераторы: Тулеутаев Е. Т., Шарипова М.Н., Абдуахасова Г. Х., Канатова А. К.
Дурманова А.К., Рахимжанова М.К.**

11.20-11.30	Поддержка и развитие фонда “Жаңа Өмір”	Директор ОФ «Жаңа Өмір», г. Алматы Рамазанов Самат
11.30-11.40	Диагностика и лечение Mody-диабета в Казахстане: вызовы и перспективы	Директор ОФ "ДиаРКом", г. Алматы Закриев Руслан
11.40-11.50	Сложности на пути лечения ДЛКЛ	Мама ребенка с ДЛКЛ, г. Алматы Абишева Айжан
11.50-12.00	Надпочечниковая недостаточность и как с ней жить?	Родительское сообщество «ГАРМОНИЯ», г. Костанай Журмагамбетова Назгуль
12.00-12.10	Проблемы по диагностике и лечению детей с гликогеновой болезнью. Просьбы родителей?	Сообщество родителей по гликогенозу, г. Астана Худайбергенова Гулжан
12.10-12.20	Врожденный гиперинсулинизм в РК	Отец ребенка с ВГИ, г.Костанай Жиентаев Максут
12.20-12.30	Муковисцидоз сегодня: основные проблемы пациентов в Казахстане	Представитель «Казахстанской пациентской ассоциации муковисцидоза» Нұрмағанбетова Гауһар Асқарқызы
12.30-12.40	Лекарственное обеспечение	Член Попечительского совета Общественного Фонда помощи и поддержки людей с воспалительными заболеваниями кишечника, г. Алматы Дусманбетов Ардак
12.40-12.50	Фенилкетонурия	Представитель родительского сообщества Имамутдинова Саида Фархатовна
12.50-13.20	Обсуждение	
13.20-14.00	Кофе-брейк	

Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения <i>Модераторы: Тулеутаев Е. Т., Таубаева А. А., Рахимжанова М.К. Дурманова А.К.</i>		
14.00-14.10	Крылья бабочки: Объединяя усилия ради будущего	Директор БФ «ОФ «Kobelek Balalar» Жылқыбай Али
14.10-14.20	Роль НКО в улучшении качества жизни людей с ахондроплазией	Директор ОФ «Маленький мир», г. Караганда Абдулова Светлана
14.20-14.30	«Мастоцитоз: сложный путь к диагнозу и борьба за безопасность пациента в условиях ограниченных возможностей системы здравоохранения»	Мама ребенка с мастоцитозом, г. Алматы Вогонова Елена
15.00-15.20	Обсуждение	
Болезни системы кровообращения Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм <i>Модераторы: Тулеутаев Е. Т., Иванова-Разумова Т. В., Мукаров М. А.</i>		
15.20-15.30	Лёгочная гипертензия и трансплантация лёгких	Директор ОФ «Новое дыхание», г. Алматы Королёва Алла
15.30-15.40	Основные цели и задачи Казахстанской Ассоциации инвалидов- больных гемофилией	Президент Казахстанской Ассоциации инвалидов-больных гемофилией, г. Алматы Ерікқызы Ақжан
15.40-15.50	Женщины с кровотечениями	Региональный координатор Ассоциации инвалидов-больных гемофилией, г. Алматы Шагабутдинова Людмила
15.50-16.10	Обсуждение	
16.00-16.30	Кофе-брейк	
Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани <i>Модераторы: Тулеутаев Е. Т., Асылбекова М.К., Айтжанова Р. М.</i>		
16.30-16.40	Жизнь с Васкулитом-Вера, Надежда, Любовь	Директор Фонда «Вместе с Такаюсу», г. Алматы

		Хусаинова Эльмира
16.40-16.50	Планирование беременности при СКВ: как снизить риски?	Координатор проектов ОФ «Lurus Kazakhstan», г. Алматы Молдабекова Раушан
16.50-17.10	Обсуждение	
17.10-18.00	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"