

ЕВРАЗИЙСКИЙ
НОЦ

БАШКОРТОСТАН



ФБУЗ РМГЦ
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ
ЦЕНТР

ПРОГРАММА

РЕСПУБЛИКАНСКОЙ НАУЧНО - ПРАКТИЧЕСКОЙ КОНФЕРЕНЦИИ

«АКТУАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ПАЦИЕНТОВ С
РЕДКИМИ (ОРФАННЫМИ) ЗАБОЛЕВАНИЯМИ
В РЕСПУБЛИКЕ БАШКОРТОСТАН»

■ 28 ФЕВРАЛЯ 2025 ГОДА

■ МЕСТО ПРОВЕДЕНИЯ
г. Уфа, ул. Кирова 15,
Дом Евразийского НОЦ



■ Модератор

**Билалов
Фанил Салимович**

— директор ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист по клинической лабораторной диагностике МЗ РБ, д.м.н.

**Нургалиева
Лия Разифовна**

— главный внештатный специалист по медицинской генетике МЗ РБ, заведующая отделением медико-генетической консультации ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр».

10.⁰⁰
10.⁰⁵

Вступительное слово

Саубанова Татьяна Владимировна

заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан

Шайхутдинова Ольга Валерьевна

заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан

10.⁰⁵
10.¹⁰

Продеус Андрей Петрович

д.м.н., профессор, главный детский аллерголог-иммунолог Минздрава Московской области, заведующий кафедрой клинической иммунологии и аллергологии Высшей медицинской школы, г. Москва

10.¹⁰
10.³⁰

Преемственность в терапии МДД - переходим из детства во взрослую жизнь

Нургалиева Лия Разифовна

главный внештатный специалист по медицинской генетике МЗ РБ, заведующая отделением медико-генетической консультации ГБУЗ РМГЦ

Шайхутдинова Ольга Валерьевна

заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан

10.³⁰
10.⁵⁰

Нейрофиброматоз I типа. Диагностика, подходы к лечению

Байрамгулов Рустем Равилович

главный внештатный детский онколог МЗ РБ, заведующий Республиканским центром детской онкологии и гематологии ГБУЗ «Республиканская детская клиническая больница»

10.⁵⁰
11.¹⁰

Диагностика и маршрутизация пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна

Гайсина Елена Валерьевна

врач невролог, врач генетик ГБУЗ РМГЦ

11.10
11.30

Фибродисплазия оссифицирующая

Марданова Альбина Кадимовна

д.м.н., врач-генетик ГБУЗ РМГЦ, доцент кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО

11.30
11.50

Преаналитический этап взятия сухих пятен крови у новорожденных на неонатальный и расширенный неонатальный скрининг

Байкучкарова Аниса Мазгаровна

врач КЛД лаборатории пренатального, неонатального и селективного скрининга ГБУЗ РМГЦ

11.50
12.10

Актуальные вопросы диагностики и лечения пациентов с проксимальной спинальной мышечной атрофией 5q

Сайфуллина Елена Владимировна

д.м.н., доцент кафедры неврологии ФГБОУ ВО БГМУ МИНЗДРАВА РОССИИ, доцент кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО

12.10
12.30

Эффективность и безопасность препарата Рисдиплам у детей, подростков и взрослых с дебютом в более позднем возрасте

Еникеева Айгуль Рузилевна

главный внештатный детский специалист невролог МЗ РБ, и.о. заведующего психоневрологическим отделением дневного стационара ГБУЗ РДКБ

КОФЕ-БРЕЙК

12.30 - 13.00

13.00
13.20

Эпидемиологическая характеристика дистрофиеопатий в Республике Башкортостан

Гайсина Елена Валерьевна

врач невролог, врач генетик ГБУЗ РМГЦБ

13.20
13.40

Исследование туберозного склероза в Республике Башкортостан

Мустафин Рустам Наилевич

доцент кафедры медицинской генетики БГМУ, врач-генетик ГБУЗ РМГЦ

13.40
14.00

Трудные разговоры: как правильно сообщить о диагнозе. Доклад для врачей и родителей пациентов

Халфина Регина Робертовна

медицинский психолог ГБУЗ РКПЦ

14.00
14.20

Как врачу заподозрить наследственные болезни накопления на примере болезни. Фабри

Мурзабаева Салия Шарифьяновна

профессор кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО

14.20
14.30

Работа центра орфанных заболеваний ГБУЗ РМГЦ

Байбулатова Альфия Фаиховна

заведующая консультативно-диагностическим отделением ГБУЗ РМГЦ

14.30
14.40

Глутаровая ацидурия

Габитова Альбина Николаевна

врач невролог ГБУЗ РМГЦ

14.40
14.50

Офтальмологические проявления генетических заболеваний

Мансурова Элина Сергеевна

врач офтальмолог ГБУЗ РМГЦ

14.50
15.00

Клинико-эпидемиологические и молекулярно-генетические исследования ахондроплазии в Республике Башкортостан

Князева Миляуша Фаритовна

врач-генетик ГБУЗ РМГ

15.00
15.15

ПОДВЕДЕНИЕ ИТОГОВ

КРУГЛЫЙ СТОЛ

«ЛЕКАРСТВЕННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ (ОРФАННЫМИ) ЗАБОЛЕВАНИЯМИ»

12.00 - 13.00

ЗАЛ «СВЯЗУЮЩЕЕ ПРОСТРАНСТВО»

■ Целевая аудитория

руководители межмуниципальных медицинских округов РБ, главные врачи детских поликлиник г. Уфы, главные внештатные специалисты Минздрава РБ взрослого и детского населения по профилям: генетика, кардиология, неврология, нефрология, педиатрия, ревматология, пульмонология, онкология, эндокринология, гематология и трансплантация, представители СОНКО.

■ Модератор

Саубанова Татьяна Владимировна

заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан

Шайхутдинова Ольга Валерьевна

заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан

12.00
12.20

Вступительное слово

Шайхутдинова Ольга Валерьевна

Заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан

Саубанова Татьяна Владимировна

заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан

12.20
12.40

Опыт взаимодействия СОНКО и ГВС МЗ РБ

Представители СОНКО, ГВС МЗ РБ

12.40
13.00

ОБСУЖДЕНИЕ. РЕШЕНИЕ.

РЕЗОЛЮЦИЯ КРУГЛОГО СТОЛА

КРУГЛЫЙ СТОЛ

«ЛЕКАРСТВЕННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ (ОРФАННЫМИ) ЗАБОЛЕВАНИЯМИ. ЭТАПЫ ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ С МЕДИЦИНСКИМИ ОРГАНИЗАЦИЯМИ. ИЗМЕНЕНИЯ В 2025 ГОДУ»

13.30 - 14.30

ЗАЛ «СВЯЗУЮЩЕЕ ПРОСТРАНСТВО»

Целевая аудитория

руководители межмуниципальных медицинских округов РБ, главные врачи детских поликлиник г. Уфы, главные внештатные специалисты Минздрава РБ взрослого и детского населения по профилям: генетика, кардиология, неврология, нефрология, педиатрия, ревматология, пульмонология, онкология, эндокринология, гематология и трансплантация.

Модератор

Шайхутдинова Ольга Валерьевна

заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан

13.30
13.40

Вступительное слово

Шайхутдинова Ольга Валерьевна

Заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан

13.40
14.00

Взаимодействие с медицинскими организациями РБ, правило ведение регистров Орфанных заболеваний и ВЗН. Новые решения 2025 года

Панова Мария Владимировна

заведующая информационно-аналитическим отделом ГБУЗ РМГЦ

14.00
14.30

ОБСУЖДЕНИЕ. РЕШЕНИЕ.

РЕЗОЛЮЦИЯ КРУГЛОГО СТОЛА

14.²⁰
14.³⁰

«Актуальные вопросы при решении экспертных вопросов у льготных категорий граждан, имеющих право на получение государственной социальной помощи в виде набора социальных услуг»

Представитель ФКУ Главное бюро медико-социальной экспертизы по Республике Башкортостан
(по согласованию)

14.³⁰
14.⁴⁰

«Организация содействия льготной категории граждан в образовательном процессе»

Представитель Министерства Республики Башкортостан образования и науки
(по согласованию)

14.⁴⁰
14.⁵⁰

«Актуальные вопросы при организации медицинской помощи пациентов с орфанными заболеваниями»

Представитель государственного учреждения Регионального отделения Фонда социального страхования РФ по Республике Башкортостан

14.⁵⁰
15.⁰⁰

ОБСУЖДЕНИЕ. РЕШЕНИЕ.
РЕЗОЛЮЦИЯ КРУГЛОГО СТОЛА

ШКОЛА ПАЦИЕНТОВ С ИДИОПАТИЧЕСКОЙ ТРОМБОЦИТОПЕНИЧЕСКОЙ ПУРПУРОЙ

ЗОНА МАСТЕР-КЛАССОВ

■ Модератор

Байбулатова Альфия Фатиховна — заведующая КДО РМГЦ

ОТКРЫТИЕ ШКОЛЫ

14.⁰⁰ - 14.¹⁰

14.¹⁰
14.³⁰

Образ жизни пациента с ИТП. Терапия, вакцинация.

Брагина Арина Сергеевна
врач - гематолог КДО РМГЦ

14.³⁵
14.⁵⁵

Остановка кровотечения.

Байбулатова Альфия Фатиховна
заведующая КДО РМГЦ, врач-гематолог

ОРГАНИЗАТОРЫ



ЕВРАЗИЙСКИЙ
НОЦ

БАШКОРТОСТАН

ПАРТНЕРЫ



Generium
Pharmaceuticals

