



НАЭРЕЗ
Национальная ассоциация экспертов
по редким заболеваниям



**НАЦИОНАЛЬНАЯ
МЕДИЦИНСКАЯ
ПАЛАТА**

Академические чтения: редкие заболевания

Всероссийская конференция экспертов
в области редких заболеваний

17 - 18 марта

Москва 2026 г.

8:00–9:30 **Регистрация участников, приветственный кофе**

9:30–10:00 **Открытие конференции**

- **Стародубов Владимир Иванович** - д.м.н., профессор, академик РАН, академик-секретарь отделения медицинских наук РАН, главный внештатный специалист Минздрава России по медицинской статистике, научный руководитель ЦНИИОИЗ Минздрава России
- **Ревишвили Амиран Шотаевич** – академик РАН, профессор, д.м.н., директор Национального медицинского исследовательского центра хирургии им. А. В. Вишневского
- **Коробко Игорь Викторович** - профессор РАН, д.б.н., директор Департамента науки и инновационного развития здравоохранения Министерства здравоохранения Российской Федерации
- **Бердыклычев Батыр Аманович**, представитель Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) в России
- **Румянцев Александр Григорьевич**, академик РАН, председатель правления НАЭРЕЗ, президент ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России

10:00–10:30 **Биоресурсная коллекция биологических образцов пациентов с генетическими заболеваниями в диагностике и персонализированном лечении орфанных заболеваний**

Куцев Сергей Иванович – академик РАН, профессор, д.м.н., главный внештатный специалист Минздрава России по медицинской генетике, директор ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова»

Анализ распространенности и клинической гетерогенности наследственных нарушений липидного обмена

Васильев Пётр Андреевич - к.м.н., врач-генетик, научный сотрудник «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова»

10:30–11:00 **Редкие болезни в неврологии: настоящее и будущее**

Иллариошкин Сергей Николаевич – академик РАН, профессор, д.м.н., заместитель директора по научной работе, директор института мозга ФГБНУ «Российский центр неврологии и нейронаук», заведующий кафедрой неврологии Российского университета медицины

Новые клеточные модели в изучении редких болезней мозга

Комлева Юлия Константиновна – профессор РАН, д.м.н., ведущий научный сотрудник ФГБНУ «Российский центр неврологии и нейронаук»

11:00–11:30 **Редкие сердечно-сосудистые заболевания**

Ревишвили Амиран Шотаевич – академик РАН, профессор, д.м.н., директор Национального медицинского исследовательского центра хирургии им. А. В. Вишневского

«Современные возможности искусственного интеллекта при семейной форме фибрилляции предсердий: от раннего выявления до высокоточной терапии»

Стребкова Елизавета Дмитриевна – к.м.н., научный сотрудник Национального медицинского исследовательского центра хирургии им. А. В. Вишневского

- 11:30–12:00** ● *Роль трансляционных исследований в диагностике и лечении редких и неизвестных заболеваний*
Шляхто Евгений Владимирович – академик РАН, профессор, д.м.н., генеральный директор ФГБУ НМИЦ им. В.А. Алмазова Министерства здравоохранения Российской Федерации
Фармакогенетическое тестирование как основа персонализации лекарственной терапии в онкологии
Диникина Юлия Валерьевна - д.м.н., доцент, врач- детский онколог, гематолог, заведующая отделением химиотерапии онкогематологических заболеваний и трансплантации костного мозга для детей, доцент кафедры детских болезней ИМО с клиникой ФГБУ НМИЦ им. В.А. Алмазова Минздрава РФ
- 12:00–12:30** ● **КОФЕ-БРЕЙК**
- 12:30–13:00** ● *Лечение врождённых пороков сердца. Уникальные технологии для уникальных пациентов сегодня и завтра*
Голухова Елена Зеликовна – академик РАН, профессор, д.м.н., заслуженный деятель науки РФ, главный внештатный специалист аритмолог Минздрава России, директор ФГБУ «НМИЦ ССХ им. А.Н. Бакулева» Минздрава России, заведующий кардиохирургическим отделением №14 (ОНА)
Синдром гипоплазии левых отделов сердца - от ранней диагностики до лечения. Взгляд в будущее.
Ковалёв Игорь Александрович – д.м.н., профессор, советник директора ФГБУ «НМИЦ ССХ им. А.Н. Бакулева» Минздрава России, главный внештатный детский специалист кардиолог Минздрава России»
- 13:00–13:30** ● *Компетенции Национального центра онкологии в диагностике и лечении редких опухолей*
Стилиди Иван Сократович – академик РАН, профессор, д.м.н., главный внештатный специалист-онколог Минздрава России, директор ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина» Минздрава России.
Компетенции Национального центра онкологии в диагностике и лечении редких опухолей у детей
Киргизов Кирилл Игоревич – к.м.н., ведущий научный сотрудник, заместитель директора по научной работе НИИ детской онкологии и гематологии им. Л.А. Дурнова НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина, заведующий отделением детской трансплантации костного мозга и гемопоэтических стволовых клеток НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина, доцент кафедры последипломного образования врачей НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина, Исполнительный директор Российского общества детских онкологов и гематологов (РОДОГ), заместитель главного редактора Российского журнала детской гематологии и онкологии (РЖДГиО).

13:30–14:00

Иммунодефицитные состояния: проблемы и решения

Хайтов Муса Рахимович – академик РАН, профессор, д.м.н., главный внештатный специалист аллерголог-иммунолог Минздрава и ФМБА России, директор ФГБУ «ГНЦ Институт иммунологии» ФМБА России

Подходы к терапии врожденных дефектов иммунной системы: вчера, сегодня, завтра

Латышева Елена Александровна – д.м.н., руководитель отделения иммунопатологии клиники ФГБУ «ГНЦ «Институт иммунологии» ФМБА России»

14:00–15:00

ОБЕД

15:00–
15:30

Новое в диагностике и лечении редких болезней у детей

Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна – академик РАН, руководитель НИИ педиатрии НКЦ № 2 ФГБНУ РНЦХ имени академика Б.В. Петровского, заведующая кафедрой факультетской педиатрии Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, главный внештатный детский специалист по профилактической медицине Минздрава России, Президент Союза педиатров России, профессор Университета МГУ-ППИ в Шэньчжэне.

Рыкунова Анастасия Ивановна – младший научный сотрудник НИИ педиатрии НКЦ № 2 ФГБНУ РНЦХ имени академика Б.В. Петровского;

Фатуллаев Садиг Талех Оглы – врач - педиатр приемного отделения НИИ педиатрии НКЦ № 2 ФГБНУ РНЦХ имени академика Б.В. Петровского;

Попова Вероника Михайловна – врач-генетик НИИ педиатрии НКЦ № 2 ФГБНУ РНЦХ имени академика Б.В. Петровского.

Шилко Никита Сергеевич - Младший научный сотрудник Отдел развития мозга в онтогенезе, формирования когнитивных функций и нейробиологии Научно-исследовательского института педиатрии и охраны здоровья детей

15:30–16:00

Современные проблемы диагностики и лечения редких опухолей эндокринной системы

Мокрышева Наталья Георгиевна – академик РАН, профессор, д.м.н., директор ФГБУ «НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова» Минздрава России

Молекулярный портрет опухолей околощитовидных желез:

от транскриптомного анализа к терапевтическим мишеням

16:00–16:30

Лавренюк Анастасия Андреевна – врач-эндокринолог ФГБУ «НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова» Минздрава России

Гипервоспалительные и гипераутоиммунные синдромы в ревматологии

Насонов Евгений Львович – академик РАН, профессор, д.м.н., научный руководитель НИИ ревматологии имени В.А. Насоновой

Недифференцированные аутовоспалительные заболевания: серая зона в ревматологии

16:30–17:00

Бекетова Мария Федоровна – аспирант НИИ ревматологии имени В.А. Насоновой

Орфанные заболевания в офтальмологии: настоящее и будущее

Нероев Владимир Владимирович – академик РАН, профессор, д.м.н., главный внештатный специалист офтальмолог Минздрава РФ, директор ФГБУ НМИЦ глазных болезней им. Гельмгольца Минздрава РФ

Отдаленные результаты генной терапии RPE-65 ассоциированного пигментного ретинита

17:00–17:30

Редкие робот ассистированные операции

Пушкарь Дмитрий Юрьевич – академик РАН, профессор, д.м.н., руководитель МУЦ, заведующий кафедрой урологии Росунимед, главный внештатный специалист-уролог Минздрава РФ и Департамента здравоохранения Москвы

Новые робот ассистированные комплексы

Колонтарев Константин Борисович – профессор, д.м.н., заместитель руководителя Московского урологического центра ММНKC им. С.П. Боткина

17:30–18:00

Основные принципы лечения и оценки результатов в реальной клинической практике

Румянцев Александр Григорьевич – академик РАН, председатель правления НАЭРЕЗ, президент ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России

Суперселективная микроинфузия генного препарата с использованием системы безрамного стереотаксиса

Рещиков Дмитрий Александрович – врач-нейрохирург ОСП «Российская детская клиническая больница» (РДКБ) ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, заслуженный врач РФ

При поддержке: PTC Therapeutics (не входит в программу НМО)

18:00–18:30

ПОДВЕДЕНИЕ ИТОГОВ ПЕРВОГО ДНЯ



18 марта 2026 г.

9:00–9:30 ● **Регистрация участников, приветственный кофе**

Исследования и перспективы терапии

ЗАЛ №1

9:30–11:30 ● **Гематология и онкология: исследования**

Шаманская Татьяна Викторовна – д.м.н., врач-детский онколог, заведующая отделом солидной онкологии Института онкологии, радиологии и ядерной медицины ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России

Доклад: *На пути создания национального регистра пациентов с нейробластомой*

Сметанина Наталия Сергеевна - д.м.н., профессор, заместитель директора института гематологии, иммунологии и клеточных технологий ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России

Луныкова Мария Анатольевна - к.м.н., главный врач клиники гематологии, онкологии и иммунологии ФГБОУ ВПО «РязГМУ» Минздрава России, главный внештатный детский гематолог Рязанской области МЗ РФ

Жарков Павел Александрович - д.м.н., заведующий лабораторией патологии гемостаза, профессор кафедры гематологии и клеточных технологий ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России, г. Москва

Зозуля Надежда Ивановна, д.м.н., заведующая научно-консультативным отделом коагулопатий ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр гематологии»

Доклад: *Формируя будущее: трансформация доступной терапии гемофилии А*

При поддержке компании Sobi (Баллы НМО не начисляются)

Полетаев Андрей Владимирович– к.м.н, и.о. заведующего лабораторией клинического гемостаза ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России, г. Москва

11:30–12:00 ● **КОФЕ-БРЕЙК**

12:00–14:00

Иммунные и наследственные редкие заболевания

Десярева Анна Владимировна – д.м.н., профессор, заведующая Отделом педиатрии ФГБУ «НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии им. акад. В.И. Кулакова» Минздрава России, г. Москва

Доклад: *Опыт применения IVAT-терапии у пациентов с прогрессирующим семейным внутрипечёночным холестазом*

При поддержке компании Ipsen (Баллы НМО не начисляются)

Цимбалова Екатерина Георгиевна – к.м.н., заведующая гастроэнтерологическим отделением Российской детской клинической больницы (РДКБ, Москва)

Доклад: *Лечение ПСВХ: реальная клиническая практика. Опыт РДКБ*

При поддержке компании Ipsen (Баллы НМО не начисляются)

Никишина Ирина Петровна – к.м.н., заведующая лабораторией ревматических заболеваний детского возраста ФГБНУ НИИР им. В.А. Насоновой

Доклад: *«Незванные кости». Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая – актуальная проблема клинической практики*

При поддержке компании Ipsen (Баллы НМО не начисляются)

Дьяков Илья Николаевич – к.б.н, генеральный директор АНО «Научно-практический центр исследования проблем рациональной фармакотерапии и фармакоэкономики», заведующий лабораторией биосинтеза иммуноглобулинов ФГБНУ «Научно-исследовательский институт вакцин и сывороток им. И.И. Мечникова»

Доклад: *Фармакоэкономическая оценка терапии орфанных дерматозов на примере буллёзного эпидермолиза*

При поддержке компании Chiesi (Баллы НМО не начисляются)

Мухина Анна Александровна - к.м.н., научный сотрудник отдела эпидемиологии и мониторинга первичных иммунодефицитов ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России

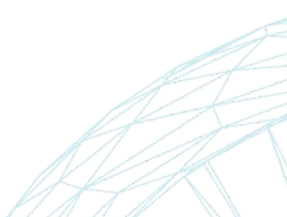
Доклад: *Результаты неонатального скрининга на T- и B-клеточные иммунодефициты – 20 мин*

Кузьменко Наталья Борисовна - к.м.н., врач-аллерголог-иммунолог, заведующая лабораторией эпидемиологии и мониторинга иммунодефицитов ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России

Доклад: *Генетический ландшафт врожденных дефектов иммунитета в РФ*

14:00–15:00

● ОБЕД



15:00–17:00

Соматические заболевания: исследования

Моисеев Иван Сергеевич – д.м.н., профессор, заместитель директора по научной работе НИИ ДОГиТ им. Р. М. Горбачевой ФГБОУ ВО СПбГМУ им И.П. Павлова Минздрава России

Доклад: *Стандартизация терапии хронической реакции трансплантат против хозяина: от клинических исследований к накопленному опыту*
При поддержке компании Санофи (Баллы НМО не начисляются)

Пушков Александр Алексеевич – ведущий научный сотрудник лаборатории медицинской геномики Медико-генетического центра ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России»

Доклад: *Программы селективного скрининга лизосомных болезней накопления как драйвер расширения программ массового скрининга. Болезнь Помпе как модель*
При поддержке компании Санофи (Баллы НМО не начисляются)

Кондратьева Елена Ивановна — д.м.н., профессор, заведующая отделом муковисцидоза Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова

Доклад: *Наследственные заболевания лёгких: новые возможности диагностики и терапии*

Жекайте Елена Кястутисовна – к.м.н., ведущий научный сотрудник научно-клинического отдела муковисцидоза, доцент кафедры Генетики болезней дыхательной системы ФГБНУ «МГНЦ», врач-педиатр, в.н.с. отдела наследственных и метаболических болезней ГБУЗ МО «НИКИ детства МЗ МО»

Доклад: *Регистры наследственных заболеваний лёгких: опыт и перспективы*

Сергиенко Диана Фикретовна – д.м.н, профессор , профессор кафедры факультетской педиатрии ФГБОУ ВО « Астраханский медицинский университет» МЗ РФ

Доклад: *Эффективность и безопасность таргетной терапии муковисцидоза: региональный опыт*

17:00–18:00

Встреча исследователей по гемофилии

18:00–18:30

Заккрытие конференции

9:30–11:30 ● ***Искусственный и естественный интеллект в исследованиях***

Назарова Евгения Валерьевна – д.м.н., исполнительный директор НАЭРЕЗ, заместитель главного врача по клинично-экспертной работе, заведующий отделением, врач аллерголог-иммунолог ГНЦ Института иммунологии ФМБА России

Шуклин Глеб Николаевич – директор экспертной группы по обороту медицинских данных АНО "Цифровая экономика

Вышковский Геннадий Леонидович – д.э.н., профессор, действительный член Международной академии информатизации, главный редактор справочников РЛС®, член правления НАУЗ

Зингерман Борис Валентинович – научный руководитель ООО «АйПат»

Спикеры уточняются

КОФЕ-БРЕЙК

11:30–12:00 ●

Редкие и орфанные заболевания в хирургии

12:00–14:00 ●

Кондратьев Евгений Валерьевич – к.м.н., врач-рентгенолог, старший научный сотрудник ФГБУ «НМИЦ хирургии им. А.В. Вишневского» Минздрава России

Гурмиков Беслан Нуралиевич – д.м.н., доцент, врач-хирург, заведующий онкологическим отделением хирургических методов лечения ФГБУ «НМИЦ хирургии им. А.В. Вишневского» Минздрава России

Доклад: Опухоль Клацкина: от диагноза до успешной операции

Вагапов Аюбхан Идрисович – к.м.н., врач-хирург хирургического эндоскопического отделения ФГБУ «НМИЦ хирургии им. А.В. Вишневского» Минздрава России

Доклад: Дифференциальная диагностика новообразований большого сосочка двенадцатиперстной кишки

Мамошин Андриан Валерьевич – д.м.н., старший научный сотрудник отделения абдоминальной хирургии ФГБУ «НМИЦ хирургии им. А.В. Вишневского» Минздрава России

Печетов ПАлексей Александрович – к.м.н., заведующий хирургическим торакальным отделением имени А.А. Вишневского младшего, врач-торакальный хирург ФГБУ «НМИЦ хирургии им. А.В. Вишневского» Минздрава России

2:00–14:00 ●

ОБЕД

15:00–17:00 ● **Симпозиум «Управление иммунным воспалением: наука, разработка, клиническое применение»**

Кудлай Дмитрий Анатольевич - д.м.н., профессор, член-корр. РАН, профессор кафедры фармакологии Института Фармации ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), заместитель декана по научно-технологическому развитию факультета биоинженерии и биоинформатики, старший научный сотрудник факультета биоинженерии и биоинформатики Московского государственного университета имени М.В.Ломоносова; ведущий научный сотрудник лаборатории персонализированной медицины и молекулярной иммунологии №71 ФГБУ «ГНЦ Институт иммунологии» ФМБА России, г. Москва

Доклад: Пример технологического лидерства в Российской фармацевтике

Лиля Александр Михайлович - д.м.н., профессор, член-корр., Директор ФГБНУ НИИР им. В.А. Насоновой, заведующий кафедрой ревматологии ФГБОУ ДПО РМАНПО, главный внештатный специалист-ревматолог Минздрава России

Доклад: Современные стратегии лечения ревматических заболеваний

Алексеева Екатерина Иосифовна - д.м.н., профессор, член-корр. РАН, руководитель НИИ детской ревматологии, заведующая ревматологическим отделением ФГАУ «НМИЦ здоровья детей», Директор Клинического института детского здоровья им. Н.Ф. Филатова, заведующая кафедрой педиатрии и детской ревматологии ФГАОУ ВО «Первый МГМУ им. И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский университет), главный внештатный детский специалист ревматолог Минздрава России

Доклад: Цитокиновый шторм: эволюция взглядов и новые терапевтические подходы

Яковлев Павел Андреевич - к.ф.-м.н, заместитель генерального директора по ранней разработке BIOCAD

Доклад: Трансляционная фармакология в ревматологии: путь от лаборатории к пациенту
Обсуждение

17:00–18:00 ●

Встреча исследователей по гемофилии

18:00–18:30 ●

Заккрытие конференции