VI Всероссийская научно-практическая конференция с международным участием «ORPHA-DA. Редкие болезни: от истоков к перспективам» – 12–13 ноября 2026

Конференция, организованная на базе ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, пройдет в гибридном формате, объединяя ведущих специалистов из России и стран ближнего зарубежья, работающих в области диагностики и лечения редких болезней.

Мероприятие проводится 12-13 ноября 2026 года в Москве в соответствии с пунктом 123 Плана научно-практических конференций Минздрава России на 2026 год (утверждён приказом Минздрава России № 782 от 30.12.2025).

Орфанные заболевания занимают особое место в педиатрии, представляя уникальные вызовы для диагностики и лечения. Средний путь пациента от появления первых симптомов до постановки точного диагноза может занимать годы. Это связано с редкостью нозологий, недостаточной осведомленностью медицинского сообщества, а также многообразием клинической картины. Несвоевременная постановка диагноза удлиняет сроки назначения специфической терапии, что в свою очередь приводит к прогрессированию заболевания и снижению качества жизни пациентов, вплоть до инвалидизации.

Конференция «ORPHA-DA» традиционно собирает более 1200 специалистов из всех регионов России и стран ближнего зарубежья (Азербайджана, Армении, Беларуси, Болгарии, Казахстана, Киргизии, Молдовы и Узбекистана), представляя открытую профессиональную площадку для конструктивного диалога между врачами, учёными, представителями фармацевтической индустрии, органами здравоохранения и пациентскими организациями.

Научная программа направлена на расширение знаний врачей о редких заболеваниях и повышение профессиональных компетенций специалистов первичного звена. В рамках двухдневной программы ведущие эксперты представят новейшие достижения в области молекулярно-генетической диагностики и методов патогенетической терапии, а также обсудят практические вопросы расширенного неонатального скрининга. Отдельное внимание будет уделено роли нутритивной поддержки и

реабилитационной помощи в комплексной терапии наследственных метаболических и других орфанных заболеваний.

Важным элементом программы станут клинические примеры, демонстрирующие сложности диагностики и лечения орфанных заболеваний, а также возможные осложнения, возникающие при их прогрессировании.

Живое общение, обсуждение интересных клинических случаев, совместный анализ современных научных данных и системных проблем позволит сформировать единое понимание текущих вызовов и наметить пути их решения. Такой междисциплинарный и межсекторный обмен опытом особенно важен в контексте орфанных заболеваний, где каждый случай уникален, а каждое решение — результат совместной работы.

В рамках конференции будут рассмотрены клинические проявления и современные методы диагностики и лечения следующих редких заболеваний:

- спинальная мышечная атрофия;
- мышечная дистрофия Дюшенна;
- лизосомные болезни накопления;
- атипичный гемолитико-уремический синдром;
- муковисцидоз;
- наследственные холестазы;
- орфанные заболевания в гематологии;
- орфанные заболевания кожи;
- орфанные заболевания с поражением сердца;
- аутовоспалительные синдромы;
- гипофосфатазия;
- гипофосфатемический рахит;
- наследственные дистрофии сетчатки.

Приглашаются к участию врачи, ученые и исследователи, заинтересованные в совершенствовании диагностики и терапии редких заболеваний: педиатры, генетики, неонатологи, неврологи, гастроэнтерологи, диетологи, ревматологи, аллергологи-иммунологи, дерматологи, пульмонологи, нефрологи, онкологи, детские хирурги, эндоскописты, офтальмологи, эндокринологи, гематологи,

оториноларингологи, реабилитологи, врачи клинико-лабораторной диагностики и врачи общей практики (семейной медицины).

Контактная информация:

8 (499) 134-08-36 | makarova@nczd.ru

8 (926) 379-67-05 | arliuk.ev@zdravdeti.org