

 **ИНСТИТУТ ПО РЕДКИ БОЛЕСТИ**

**XV НАЦИОНАЛНА КОНФЕРЕНЦИЯ
ЗА РЕДКИ БОЛЕСТИ И ЛЕКАРСТВА
СИРАЦИ**

**НАУЧНА
ПРОГРАМА**



www.raredis.org

13 - 14.09.2024, гр. Пловдив

ПОД ПАТРОНАЖА НА



КОМИСИЯ ПО ЗДРАВЕОПАЗВАНЕ КЪМ
50-ТО НАРОДНО СЪБРАНИЕ НА
РЕПУБЛИКА БЪЛГАРИЯ



МИНИСТЕРСТВО НА
ЗДРАВЕОПАЗВАНЕТО



НАЦИОНАЛНА
ЗДРАВНООСИГУРИТЕЛНА КАСА

ЗЛАТЕН СПОНСОР



СПОНСОР НАУЧНА СЕСИЯ



РЕГИСТРАЦИЯ

13 СЕПТЕМВРИ 2024 г. (ПЕТЪК)

08:30-18:00 – КОНГРЕСЕН ЕТАЖ, ХОТЕЛ ИМПЕРИАЛ

13 СЕПТЕМВРИ 2024 г. (ПЕТЪК)

БАЛНА ЗАЛА, ХОТЕЛ ИМПЕРИАЛ

НАУЧНА СЕСИЯ „АКАДЕМИЯ ЗА РЕДКИ БОЛЕСТИ“

Модератор: проф. Румен Стефанов

09:30 – 11:30	Проф. Гертана Петрова	Редките болести в пулмологията
	Доц. Иван Янков	Синдром на късо тънко черво в детска възраст- новости в храненето и медикаментозната терапия
	Доц. Хасан Бурнусузов	Кога да мислим за имунен дефицит?

КАФЕ ПАУЗА

ОТКРИВАНЕ НА КОНФЕРЕНЦИЯТА

Модератор: проф. Румен Стефанов

12:00 – 12:30	Проф. Румен Стефанов	Редките болести в България
	д-р Галя Йорданова	Лечение на редки заболявания извън обхвата на задължителното здравно осигуряване в лечебни заведения в България и чужбина
	Г-н Владимир Томов	Национален алианс на хората с редки болести

НАУЧНА СЕСИЯ „РЕДКИ БОЛЕСТИ В НЕВРОЛОГИЯТА“

Модератор: проф. Румен Стефанов

12:35-13:30	Акад. Лъчезар Трайков/ Проф. Шима Мехрабиан-Спасова	Ранна диагноза на редки невродегенеративни заболявания
	Доц. Соня Христова	Заболявания свързани с анти -миелин свързаните гликопротеинови антитела (MOGAD): разлики във фенотипа и подхода спрямо оптичния невромиелит?

НАУЧНА СЕСИЯ „РЕДКИ БОЛЕСТИ В ПЕДИАТРИЯТА“

Модератор: проф. Румен Стефанов

13:40-14:20	Проф. Гертана Петрова	За муковисцидозата като за муковисцидоза
	д-р Мила Байчева	Остра чернодробна недостатъчност - предизвикателства и възможности

КАФЕ ПАУЗА

СПОНСОРИРАНА СЕСИЯ MEDISON PHARMA - VERTEX– ЗЛАТЕН СПОНСОР

Модератор: д-р Георги Стефанов

14:45-15:20	Проф. Гертана Петрова и д-р Мила Байчева	Грижи при муковисцидоза в България: мултидисциплинарен подход
-------------	---	--

СПОНСОРИРАНА СЕСИЯ PHARMA PRO – СПОНСОР НАУЧНА СЕСИЯ

Модератор: д-р Георги Стефанов

15:30-16:00 Акад. Иван Миланов Съвременни познания за патогенезата на миастения гравис

СПОНСОРИРАНА СЕСИЯ NOVARTIS – ЗЛАТЕН СПОНСОР

Модератор: д-р Георги Стефанов

16:10-16:45 д-р Ивайло Василев Пароксизмална нощна хемоглобинурия - патогенеза, значение и новости в лечението

СПОНСОРИРАНА СЕСИЯ PFIZER – ЗЛАТЕН СПОНСОР

Модератор: д-р Георги Стефанов

16:50-17:25 Проф. Ивайло Търнев: Диагностика и лечение на ATTR-PN. Нашият опит с tafamidis

СПОНСОРИРАНА СЕСИЯ - EWOPHARMA- СПОНСОР НАУЧНА СЕСИЯ

Модератор: д-р Георги Стефанов

17:30-18:00 проф. Ивайло Търнев Дългосрочна ефикасност и безопасност на nusinersen при възрастни с 5Q спинална мускулна атрофия : проспективно европейско обсервационно проучване

13 СЕПТЕМВРИ 2024 г. (ПЕТЪК)

ЗАЛА ПАНОРАМА, ХОТЕЛ ИМПЕРИАЛ

НАУЧНИ ДОКЛАДИ – I ЧАСТ

Модератор: д-р Елена Митова; д-р Костадин Димитров

Атанасоска М., Въжарова Р., Балабански Л., Янева Стайкова С., Брадинова И., Тончева Д., **Установяване на две ултра редки заболявания и кръвно родство от първа степен чрез цялостно геномно секвениране**

Атемин С., Слепцова М., Аршинкова М., Йорданова Д., Тодорова З., Павлова З., Тодоров Т., Тодорова А., **Случай на SLC26A2-свързана костна дисплазия в България**

Битолска Ю., Велева Н., Оскар А., **Синдром на Волфрам- два клинични случая**

Битолска Ю., Николова С., Синдром на Голденхар: **Клинични характеристики и съвременни подходи в лечението**

Битолска Ю., Палаханова Х. Болест на Щаргард: **Генетични основи и клинични прояви**

14:45 – 17:55 Димитров Д., Михайлова М., **Pegvaliase за лечение на фенилкетонурия**

Димитров С., Калинова Д., Коларов З. **Клинични и патогенетични аспекти на аксиалния спондилоартрит при болни с фамилна средиземноморска треска**

Езилева И., **Болест на Хънтингтън**

Иванова И., Атанасова Б., **Редки генетични нарушения с дефицит на мед**

Карачанак-Янкова С., Балабански Л., Атанасоска М., Янева С., Въжарова Р., Сербезов Д., Антонова О., Станчева М., Бележанска Д., Петрова М., Мехрабиан Ш., Трайков Л., Хаджидекова С., Тончева Д., **Пилотно проучване на генетични варианти в гена APOE чрез новогенерационно секвениране след long range PCR при пациенти с болест на Алцхаймер с ранно начало**

Каце В., Зайкова Т., Стоилова М., Краев К., Консулов С., Генова С., **Рядък случай на грануломатоза с полиангит със синоназална локализация**

Корентова И., Мустафа М., Аврамова А., Митева Л., **Желязото - подценяван герой или Безмълвен злодей?**

Маринов Б., Стаматова Е., Георгиев Х., **Вторична (SAA) амилоидоза при алкаптонурия**

Павликянова П., Хайгърва И., Въндева С., Еленкова А., Камушева М., Захариева С., **Смъртност при пациенти с акромегалия в България за периода 2010-2019 година**

Петров П., Стоянова М., Левкова М., **Значимостта на проследяването при пациенти с дисморфични белези – случай от клиничната практика**

Савова Р., Димова И., Аршинкова М., Янева Н., Славчева О., Модева И., De Franco E., Hatterley A., **Клиничен и генетичен профил на моногенния захарен диабет в детска възраст**

Слепцова М., Атемин С., Павлова З., Тодоров Т., Литвиненко И., Тачева Г., Върбанова В., Стаматов Д., Тодорова А., **Първи случай на ТВСД-свързана мускулна атрофия в България**

Тончева Ч., Христов Б., Косева Й., **Клиничен случай на Синдромът на Сотос**

Цветков В., Стайкова П., Цветкова П., Павлов А., **Акромегалия**

ОФИЦИАЛНА ВЕЧЕРЯ

20:00-23:00 – БАЛНА ЗАЛА, ХОТЕЛ ИМПЕРИАЛ

14 СЕПТЕМВРИ 2024 Г. (СЪБОТА)

БАЛНА ЗАЛА ЮГ, ХОТЕЛ ИМПЕРИАЛ

НАУЧНА СЕСИЯ „РЕДКИТЕ БОЛЕСТИ В ДЕРМАТОЛОГИЯТА“

Модератор: доц. Георги Искров

09:00-10:00	Доц. Ивелина Йорданова	Вродена булозна епидермолиза - съвременна класификация, диагностика разпространение и лечение в България; Вродени ихтиози - класификация, диагноза и лечение
	Доц. Георги Искров	Проект BUR-EB: измерване на социално-икономическата тежест на булозната епидермолиза в Европа
	Проф. Снежина Василева	Паранеопластичен пемфигус
	Г-жа Елена Енева	Булозна епидермолиза

КАФЕ ПАУЗА

НАУЧНА СЕСИЯ „РЕДКИ БОЛЕСТИ В ЕНДОКРИНОЛОГИЯТА“

Модератор: Доц. Атанаска Еленкова и Проф. Сабина Захаријева

10:00-10:40	Доц. Ралица Робева	Рядък случай на хипогонадотропен хипогонадизъм
	д-р Ивеста Кирова	Откриване на редките клинично значими тумори сред честите надбъбречни инциденталомии
	д-р Айлин Фейзуллова	Адисоновата болест в живота на великите личности
	д-р Мина Маркова	Откриване на редките хормоносекретиращи тумори сред честите хипофизни инциденталомии

СПОНСОРИРАНА СЕСИЯ – SOBI - ЗЛАТЕН СПОНСОР

Модератор: д-р Георги Стефанов

10:45-11:25	Проф. Ивайло Търнев	Херeditарна транстиретинова амилоидоза – защо времето има значение
-------------	---------------------	--

СПОНСОРИРАНА СЕСИЯ – GENESIS PHARMA – СПОНСОР НАУЧНА СЕСИЯ

Модератор: д-р Георги Стефанов

11:30-12:00	Проф. Ивайло Търнев	Нови възможности за лечението на Херeditарна Транстиретинова Амилоидоза (hATTR) с vutrisiran
-------------	---------------------	--

СПОНСОРИРАНА СЕСИЯ – MSD - ЗЛАТЕН СПОНСОР

Модератор: д-р Георги Стефанов

12:05-12:40	д-р Симона Маркова	Данни от реалната практика: Белодробната артериална хипертония - епидемиология, клинична характеристика, диагностика и терапевтичен подход в България
-------------	--------------------	---

НАУЧНА СЕСИЯ „НЕОНАТАЛЕН СКРИНИНГ И ДИАГНОЗА НА РЕДКИТЕ БОЛЕСТИ В НЕФРОЛОГИЯТА“

Модератор: проф. Румен Стефанов

12:40-13:20	Проф. Юлиан Ананиев	Морфология на редките бъбречни заболявания - "Микрокосмос в цветове"
	Доц. Петър Руев	Предизвикателства пред универсалния неонатален слухов скрининг в България
	Доц. Ралица Райчева	Landscape analysis of available European data sources amenable for machine learning
	д-р Костадин Димитров	Orpha кодиране - предизвикателства и възможности - европейски проект OD4RD2

ОФИЦИАЛНО ЗАКРИВАНЕ И НАГРАЖДАВАНЕ НА ВОДЕЩИ АВТОРИ

13:20-13:45	Проф. д-р Румен Стефанов	Официално закриване и награждаване на научни доклади
-------------	--------------------------	--

14 СЕПТЕМВРИ 2024 г. (СЪБОТА)

ЗАЛА ПАНОРАМА, ХОТЕЛ ИМПЕРИАЛ

НАУЧНИ ДОКЛАДИ – II ЧАСТ

Модератор: д-р Елена Митова; д-р Георги Стефанов

09:00-10:00	Великова В., Атанасова Н., Левкова М., Множеството лица на синдрома на Линч
	Зайкова Т., Каце В., Стоилова М., Иванов А., Керезиев Б., Иванов Г., Случайно открита епидермоидна киста на яйчник при планова хистеректомия – описание на случай.
	Нихат Б., Калеканова Е., Сюлейман Г., Попов В., Райчева Г., Тумбева Д., Ненова И., Развитие на лимфоми след успешно лечение на саркоми
	Ристов Б., Спасова М., Спасов Н., Маркова П., Паскалева И., Маринска Б., Клиничен случай на имунна тромботична тромбоцитопенична пурпура(ИТТП), Синдром на Мошковиц;ORPHAcode:93585
	Стаматова Е., Маринов Б., Fosmanogepix - нова терапия на опортюнистични микоинфекции
Сюлейман Г., Попов В., Павлов С., Калеканова Е., Нихат Б., Болест на Castleman – клинични случаи / Orpha code: 160 /	

КАФЕ ПАУЗА

НАУЧНИ ДОКЛАДИ – III ЧАСТ

Модератор: д-р Елена Митова; д-р Стефан Стефанов

10:15-13:00	Битолска И., Аврамов М., Синдром на Хипопластичното Дясно Сърце (HLHS)
	Вълева Е., Дреновска К., Шахид М., Василева С., Мукозно-мембранен пемфигоид в асоциация с неоплазма

Долашкова Н., Найденов Х., Аршинкова М., Тенева Т., Байчева М., **Интестинална недостатъчност при кърмаче с хиперинсулинизъм и синдром на късо черво**

Дреновска К., Василева С., **Екстракт от брезава кора в лечението на дистрофична булозна епидермолиза - клинични случаи**

Дреновска К., Шахид М., Василева С., **Morbus Darier – нов терапевтичен подход**

Иванов З., Чечева Д., Марков С., Буков Г., Нейчева И., Каравеликова И, Гълъбова Ф., Маркова П., Дренски Б., Габерова К., Въжева К., Ташева М, Паскалева И., **Рядък случай на дете с CHARGE синдром**

Камбурова З., Йорданова И., **Булозната епидермолиза и новите геномни технологии**

Николова Д., Йорданов А., Масларова А., Христоскова Р., Вера Дамянова В., Радинов А., **Рядък случай на болест на Розай-Дорфман при 61 годишна жена – диагноза и мениджмънт на заболяването**

Николова С., Битолска Ю., Симеонов Д., Узунова Д., **Клиничен случай на новородено с Epidermolysis bullosa**

Николова С., Битолска Ю., Симеонов Д., Узунова Д., **Некротизиращ ентероколит и синдром на късо тънко черво-клиничен случай**

Огнянова А., Найденов Х., Байчева М., **Чернодробна цироза в детска възраст – холестатичните заболявания в диференциална диагноза**

Палаханова Х., **Артериална фибромускулна дистрофия**

Палаханова Х., Битолска Ю., **Синдром на Клипел-Треноне**

Палаханова Х., Вълчев Н., **Адвентициалната кистична болест**

Палаханова Х., Вълчев Н., **Поплитеален компресионен синдром**

Тончева Ч.,Хаджиминев В., **Спонтанен пневмоторакс, като проява на синдрома на Ehlers-Danlos – клиничен случай**

14 СЕПТЕМВРИ 2024 г. (СЪБОТА)

БАЛНА ЗАЛА СЕВЕР, ХОТЕЛ ИМПЕРИАЛ

НАУЧНИ ДОКЛАДИ – IV ЧАСТ

Модератор: д-р Елеонора Христова-Атанасова; д-р Костадин Димитров

Аврамов М., Битолска И., **Блефароспазм**

Башчобанов Д., **Хомоцистеинемият и исхемичен мозъчен инсулт**

09:00-10:00

Кисьов Т., Димитрова М., Димитрова К., **Диагностика и лечение на рядък случай на пациент с миастения гравис и припокриващ се синдром на склеродермия-полимиозит – клиничен случай**

Николова С., Симеонов Д., Узунова Д., **Клиничен случай на новородено с Osteogenesis imperfecta**

Стайкова С., Балабански Л., Атанасоска М., Божинова В., Търнев И., Авджијева-Тзавелла Д., Гайдарова М., Оскар А., Калпачки Р., Брадинова И., Мирчева Д., Въжарова Р. **Разширяване на спектъра от редки педиатрични неврогенетични заболявания в България.**

Табакова Р., Генетични аспекти на хипертимезията и потенциални приложения в лечението на Алцхаймер

НАУЧНИ ДОКЛАДИ – V ЧАСТ

Модератор: проф. д-р Румен Стефанов; д-р Елеонора Христова-Атанасова;

Георгиев Х., Стаматова Е., Маринов Б., **Роля на КТ в диагностиката на алвеоларна протеиноза**

Димитров К., Митева-Катранджиева Ц., **Медияция при разрешаване на конфликти в здравеопазването: Приложимост и въздействие върху конфликти при редки заболявания.**

Димова И., **Интегриране на Европейските референтни мрежи за редки болести в националната здравна система**

Залъмова-Динева Т., Петрова С., Нихтянова Т., Узунова И., Несторова Ю., **Рядък случай на Amelogenesis imperfecta**

Иванова И., Николова Д., Стратиева П., Григорова Н., **Необходими мерки за пациентите с редки болести в България**

Йорданова М., Костадинова Т. **Алгоритъм за повишаване информираността на пациенти с редки заболявания**

10:15-12:15

Колева Г., Каснакова П., Торньова Б., **Приложение на физиотерапевтични упражнения при муковисцидоза**

Митева-Катранджиева Ц., **Синдромът на парещата уста – предизвикателство за денталния лекар**

Мусурлиева Н., Попова И., Сотиров С., Касабова С., Ардашев А., Ружинов В., Паскалева Е., Иванова Х., Попов П., Стефанова Е., Димитров Д., Гарабедян Д., Пехливанова Т., **Проучване разпространението на бруксизъм при студентите по дентална медицина към Факултета по дентална медицина към Медицински университет Пловдив**

Пенев М., Кълвачев Н. **Проучване на цитотоксичен ефект на търговско достъпни бактериофаги при мезенхимни стволови клетки.**

Попова А., **Рядкото очно заболяване вродена глаукома**

Ценкова-Тончева Л., Стефанов Р., **Наративна медицина и редки болести: приложение в медицинската практика и образование**

РАБОТЕН ОБЯД

14 СЕПТЕМВРИ 2024 г. (СЪБОТА)

13:45-14:45 - РЕСТОРАНТ, ХОТЕЛ ИМПЕРИАЛ

ПОСЛЕДВАЙТЕ НИ:



Информационен Център за Редки
Болести и Лекарства-Сираци (ИЦРБЛС)



inforaredis



LIKE