



АССОЦИАЦИЯ СПЕЦИАЛИСТОВ  
В ОБЛАСТИ МОЛЕКУЛЯРНОЙ МЕДИЦИНЫ,  
МЕДИЦИНСКОЙ И ЛАБОРАТОРНОЙ  
ГЕНЕТИКИ  
ИМ. Е. И. ШВАРЦА



Академия  
Молекулярной  
Медицины

Школа для врачей:

«Мультидисциплинарные аспекты лизосомных заболеваний»

## Программа мероприятия

2 июля 2021 года

12.45 - 18.30	<b>Часть 1. Клинические проявления лизосомных заболеваний</b> Сопредседатели: <i>Малявская С.И., Ларионова В.И., Щугарева Л.М.</i>
12.45 - 13.00	<b>Открытие школы</b> <b>Приветствие участников:</b> Дмитриев Александр Валентинович <i>директор ФГБНУ «Институт экспериментальной медицины»</i> Виссарионов Сергей Валентинович <i>директор ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. Турнера» Минздрава России</i> Ларионова Валентина Ильинична <i>президент «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца»</i>
13.00 - 13.30	<b>Лизосомные заболевания. Возрастные аспекты патологии.</b> Ларионова Валентина Ильинична <i>д.м.н., проф. ФГБОУ ВО "СЗГМУ им. И.И. Мечникова" Минздрава России, в.н.с. ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. Турнера» Минздрава России, президент «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины (Санкт-Петербург)</i>
13.30 - 14.00	<b>Лизосомные заболевания глазами врача педиатра, Показания к селективному скринингу. Возрастные аспекты.</b> Геворкян Анаит Казаровна <i>к.м.н, член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца» (Санкт-Петербург)</i>
14.00 - 14.30	<b>Болезнь Помпе с поздним началом в детском возрасте.</b> Щугарева Людмила Михайловна <i>д.м.н., профессор Кафедры детской невропатологии и нейрохирургии ФГБОУ ВО "СЗГМУ им. И.И. Мечникова" Минздрава России, Зав. отделением неврологии ГБУЗ «Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий» (Санкт-Петербург)</i>
14.30 - 15.00	<b>Разбор клинического случая болезни Помпе с поздним началом.</b> Бределев Владимир Алексеевич <i>врач невролог ГБУЗ Архангельской области «Первая ГКБ им. Е.Е. Волосевич» (Архангельск)</i>

15.00 - 15.30	<b>МПС 1 типа глазами врача кардиолога.</b> <b>Васичкина Елена Сергеевна</b> <i>д.м.н., заведующий НИЛ детской аритмологии, профессор кафедры детских болезней, врач-педиатр, детский кардиолог высшей категории ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России (Санкт-Петербург)</i>
15.30 - 16.00	<b>Болезнь Фабри глазами врача кардиолога.</b> <b>Вершинина Татьяна Леонидовна</b> <i>Заведующий отделением детской кардиологии и медицинской реабилитации, врач-кардиолог высшей категории ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России (Санкт-Петербург)</i>
16.00 - 16.30	<b>Особенности ФЗТ орфанных заболеваний, предупреждение нежелательных явлений -залог к приверженности терапии.</b> <b>Иронос Вячеслав Евгеньевич</b> <i>к.м.н., доцент кафедры анестезиологии –реаниматологии и неотложной педиатрии, ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России (Санкт-Петербург)</i>
16.30 - 17.00	<b>МПС 1 – разбор клинического случая.</b> <b>Шведун Елена Владимировна</b> <i>врач - генетик консультативной поликлиники ГУ «Республиканская детская клиническая больница» (Сыктывкар)</i>
17.00 - 17.30	<b>МПС 1 типа - особенности ведения пациентов.</b> <b>Бучинская Наталья Валерьевна</b> <i>врач-генетик, к.м.н., СПб ГКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)» (Санкт-Петербург)</i>
17.30 - 18.00	<b>Обзор методов молекулярной диагностики. От простого к сложному.</b> <b>Готов Олег Сергеевич</b> <i>к.б.н., Эксперт Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца (Санкт-Петербург)</i>
18.00 - 18.30	<b>НИПТ как основа диагностики и профилактики наследственных болезней.</b> <b>Готов Андрей Сергеевич</b> <i>д.б.н., руководитель отдела геномной медицины ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта», Санкт-Петербург, Эксперт Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца (Санкт-Петербург)</i>
18.30 - 18.45	<b>Ответы на вопросы, обсуждение</b>

### 3 июля 2021 года

14.00 - 19.00	<b>Часть 2. Современные подходы к диагностике, лечению лизосомных заболеваний. Вакцинация пациентов.</b> <b>Сопредседатели:</b> <i>Щугарева Л.М., Ларионова В.И., Храмцова Е.Г.</i>
14.00 - 14.30	<b>Мукополисахаридоз I типа в практике врача-ревматолога: как не пропустить диагноз.</b> <b>Костик Михаил Михайлович</b> <i>д.м.н., проф. кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России (Санкт-Петербург)</i>
14.30 - 15.00	<b>Мукополисахаридоз II тип.</b> <b>Кручина Татьяна Кимовна</b> <i>д.м.н., профессор кафедры детских болезней им. проф. И.М. Воронцова ФП и ДПО ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России (Санкт-Петербург)</i>

15.00 - 15.30	<p><b>Клинические и рентгенологические показания к селективному скринингу на лизосомные заболевания с поражением костно-мышечной системы. Взгляд врача – детского ортопеда.</b></p> <p><b>Кенис Владимир Маркович</b>  <i>д.м.н., ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской травматологии и ортопедии имени Г.И. Турнера» Минздрава России (Санкт-Петербург)</i></p>
15.30 - 15.50	<p><b>Методы функциональной оценки костно-мышечной системы.</b></p> <p><b>Васина Анастасия Юрьевна</b>  <i>врач – реабилитолог, Академия Молекулярной Медицины (Санкт-Петербург)</i></p>
15.50 - 16.20	<p><b>Особенности оказания стоматологической помощи пациентам с лизосомными заболеваниями. Взгляд детского стоматолога.</b></p> <p><b>Кузьмина Диана Алексеевна</b>  <i>д.м.н., проф. СПбГУ, член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца» (Санкт-Петербург)</i></p>
16.20 - 16.50	<p><b>Российский национальный календарь прививок. Вакцинация в группах риска.</b></p> <p><b>Храмцова Елена Георгиевна</b>  <i>к.м.н., доцент, ФГБОУ ВО "СЗГМУ им. И.И. Мечникова" Минздрава России.</i></p>
16.50 - 17.20	<p><b>Лабораторные тесты для оценки иммунитета.</b></p> <p><b>Лапин Сергей Владимирович</b>  <i>к.м.н. зав.лабораторией диагностики аутоиммунных заболеваний, НМЦ по Молекулярной Медицине (Санкт-Петербург)</i></p>
17.20 - 17.50	<p><b>Лизосомные заболевания и вакцинация. Опыт в РФ и за рубежом</b></p> <p><b>Геворкян Анаит Казаровна</b>  <i>к.м.н, член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца» (Санкт-Петербург)</i></p>
17.50 - 18.10	<p><b>Как выявить пациента с редким заболеванием, которому можно помочь? Организация консилиумов на базе университетских клиник. Вопросы маршрутизации пациентов в регионах.</b></p> <p><b>Ларионова Валентина Ильинична</b>  <i>д.м.н., проф. ФГБОУ ВО "СЗГМУ им. И.И. Мечникова" Минздрава России, в.н.с. ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. Турнера» Минздрава России, президент «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины (Санкт-Петербург)</i></p>
18.10 - 18.40	<p><b>Обсуждение клинических случаев. Сложный диагноз.</b></p>
18.40 - 19.00	<p style="text-align: center;"><b>Заккрытие школы</b></p> <p><b>Обсуждение, подведение итогов</b></p>