Ассоциация специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца

ИНН 7802599984 КПП 780201001
194223, Санкт-Петербург, проспект Тореза, дом 35 кор. 3 лит. Б, пом. 3Н

ИНФОРМАЦИОННОЕ ПИСЬМО

Научно-практическая конференция с международным участием:

«Молекулярные основы сенсорных и неврологических расстройств: междисциплинарные аспекты диагностики, лечения, реабилитации и профилактики»

Санкт-Петербург, Россия

Официальная сайт организатора:
https://schwassociation.ru/events/conference-22-24-12-2026/

Формат проведения:
Очно-дистанционный

Дата проведения:
22-24 декабря 2026 г.

Место проведения:

- Санкт-Петербург, ул. Кирочная, д.41, ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова» МЗ РФ
- Онлайн платформа «МТС Линк» **(требуется предварительная регистрация)**

Регистрация в ЗАЛ 1

РЕГИСТРАЦИЯ

https://my.mts-link.ru/j/4861555/28552490523

Регистрация в ЗАЛ 2

РЕГИСТРАЦИЯ

https://my.mts-link.ru/j/4861555/28552627612

После регистрации вы получите электронное письмо с подтверждением, содержащее информацию о входе в мероприятие.

Уважаемые коллеги!

Приглашаем Вас принять участие в научно-практической конференции с международным участием **«Молекулярные основы сенсорных и неврологических расстройств: междисциплинарные аспекты диагностики, лечения, реабилитации и профилактики»**, которая состоится **22–24 декабря 2026 г. в Санкт-Петербурге**.

Актуальность конференции:

Конференция посвящена одной из наиболее сложных и стремительно развивающихся областей современной клинической медицины — диагностике и лечению заболеваний, сопровождающихся сочетанным поражением нервной системы, органа зрения, слуха и других сенсорных систем.

Поражение сенсорных и нервной систем зачастую выступает ранним, но недооценённым симптомом широкого круга нозологий. Это ведёт к длительной диагностической «одиссее» и упущенному времени для патогенетической терапии и профилактики осложнений. Многообразие этиологических факторов — от наследственных ферментопатий до аутоиммунных атак, онкологических и инфекционных процессов — создаёт серьёзные диагностические трудности и требует принципиально иного, междисциплинарного подхода.

Поражение органа зрения входит в структуру клинических проявлений значительной части наследственных болезней. В ряде случаев офтальмологические симптомы (ретинопатия, атрофия зрительного нерва, помутнение хрусталика, кератопатия) являются ранними или единственными манифестными признаками системной патологии, что определяет потенциальную роль офтальмолога в первичном выявлении данных нозологий.

Наследственные болезни обмена, в том числе и лизосомные, остаются самой гетерогенной и трудно диагностируемой группой заболеваний. Их ключевая особенность – системность поражения и прогрессирующее течение, при этом первые манифестации часто носят «сенсорную маску»: снижение зрения, тугоухость, вестибулярные нарушения, болевые синдромы или атаксии. Особого внимания требуют пациенты с хронической или эпизодической болью, так как это часто маскирует метаболические нарушения: Болезнь Фабри – классическая модель, при которой сенсорная невропатия (акропарестезии, гипогидроз), нарушение слуха и головокружение должны наводить на мысль о лизосомной болезни накопления. Среди лизосомных болезней особое место занимает Ниманна–Пика тип С. Ключевые диагностические маркеры: вертикальный надъядерный паралич взора (у 95%) и симптом «вишнёвой косточки». Их сочетание практически патогномонично для этого заболевания и является прямым показанием к генетическому исследованию. Раннее распознавание этих знаков критически важно, так как средняя диагностическая задержка – 5–7 лет, а терапия эффективна только в начале заболевания.

Нарушения обоняния – аносмия и гипосмия нередко встречаются как постинфекционные осложнения инфекции (SARS-CoV-2). Реже эти симптомы выступают как ранние маркеры наследственных болезней. Классическим примером является синдром Кальмана – редкое генетическое заболевание, в основе которого лежат мутации в генах, критически важных для эмбриональной миграции нейронов (ANOS1, FGFR1, PROK2, PROKR2, CHD7 и др.). Своевременная диагностика синдрома Кальмана позволяет начать гормональную заместительную терапию, обеспечивающую полноценное половое созревание и социальную адаптацию пациента.

Врожденное двустороннее нарушение слуха чаще всего является изолированным проявлением наследственной несиндромальной тугоухости (например, вследствие мутаций в гене *GJB2,* кодирующем коннексин 26). Однако в ряде случаев тугоухость входит в структуру наследственных болезней обмена и становится ведущим, а иногда и единственным ранним симптомом. При **мукополисахаридозе I типа**, **болезни Ниманна–Пика типа А и А/В**, **альфа-маннозидозе** сенсоневральная или смешанная тугоухость выявляется у большинства пациентов и нередко предшествует развёрнутой системной картине. Знание молекулярной основы тугоухости определяет выбор терапевтической стратегии: при изолированных формах тяжелой степени – **кохлеарная имплантация**; при наследственных болезнях обмена — своевременное выявление позволяет инициировать ферментозаместительную или субстрат-редуцирующую терапию. **Игнорирование тугоухости как маркера системного заболевания** ведёт к многолетней диагностической задержке и упущенному терапевтических возможностей.

Отдельную клиническую сложность представляет дифференциальная диагностика атаксий. При наследственных болезнях обмена – абеталипопротеинемии, болезни Вильсона, атаксии с дефицитом витамина Е – атаксия требует чёткого разграничения с атаксиями неметаболического происхождения, прежде всего **со спинно-мозжечковыми дегенерациями**.

Ошибочная трактовка метаболической атаксии как нейродегенеративной лишает пациента шанса на эффективную патогенетическую терапию (заместительную витаминами, хелатирующую или диетотерапию). Поэтому молекулярно-генетическая и биохимическая верификация на ранних этапах **критически важна. Порфирии и наследственная сенсорно-вегетативная нейропатия требуют исключения при острых абдоминалгиях и нейропатических болях.** Особого внимания заслуживают пароксизмальные состояния, которые могут дебютировать с эпизодических болей, лихорадки или вегетативных кризов. Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), пароксизмальные экстремальные болевые расстройства (мутации в генах *SCN9A, NTRK1*) и врождённая нечувствительность к боли (CIPA) нередко ошибочно трактуются как хирургические, ревматологические или инфекционные заболевания, что приводит к задержке постановки диагноза и необратимым осложнениям.

Не менее значима проблема **иммунодефицитных состояний** (как первичных, так и вторичных), которые нередко **сопровождаются поражением органа зрения и нервной системы.** У пациентов с дефектами гуморального и клеточного иммунитета инфекционные агенты, в том числе нейротропные вирусы, могут вызывать тяжёлые осложнения – от оптических невритов до энцефалитов. Особую остроту этой проблеме придала пандемия COVID-19. **Многочисленные исследования показали, что SARS-CoV-2 способен поражать сенсорные нейроны непосредственно (через ACE2-рецепторы), вызывая стойкие нарушения обоняния, вкуса, слуха и зрения.** У пациентов с иммунодефицитами такие нарушения могут персистировать годами, а сам COVID-19 нередко служит триггером для дебюта аутоиммунных васкулитов (например, синдрома Когана) с поражением глаз и вестибулокохлеарного аппарата. Более того, у пациентов с первичными иммунодефицитами риск тяжёлого течения COVID-19 в разы выше, а сероконверсия после инфекции происходит лишь у половины, что требует особых подходов к вакцинации и мониторингу.

Наличие сенсорных нарушений (болевая и температурная гипестезия, вестибулярная дисфункция, снижение скорости по сенсорным нервам) сегодня доказано при таком заболевании **как спинальная мышечная атрофия (СМА),** что несомненно меняет подход к реабилитации.

Не менее значимым блоком является онкологическое направление. Внутриглазные опухоли (увеальная меланома, ретинобластома, внутриглазные лимфомы) нередко сочетаются с неврологическими и сенсорными расстройствами, а их молекулярный патогенез напрямую связан с генетическими драйверами и иммунным микроокружением. Обсуждение таргетных и генозаместительных стратегий в офтальмологии, а также сложных случаев диагностики требует тесного диалога между молекулярными биологами, офтальмохирургами и онкологами.

В настоящее время благодаря расшифровке молекулярных механизмов ряда наследственных заболеваний разработаны и внедряются методы патогенетической и персонализированной терапии от ферментозаместительной и субстрат-редуцирующей терапии до генно-инженерных биологических препаратов и иммуноглобулинов.

В Российской Федерации действуют программы льготного лекарственного обеспечения и фонд «Круг добра», что делает дорогостоящие препараты доступными для пациентов. Однако ключевым лимитирующим фактором эффективности лечения остается не стоимость или логистика лекарственных средств, **а несвоевременная постановка диагноза.** Длительная диагностическая «одиссея» приводит к развитию необратимых органических изменений, при которых даже адекватная терапия утрачивает клиническую значимость. Таким образом, **главным барьером на пути к эффективной помощи на сегодня оказывается** не отсутствие препаратов или технологий, а **дефицит междисциплинарной коммуникации** и недостаточная орфанная, аутоиммунная и онкологическая настороженность врачей первичного звена.

Традиционные программы неонатального скрининга как в РФ, так и в мире выявляют **лишь малую часть наследственных заболеваний (38 заболеваний** в РФ в 2026, в основном из группы НБО**). Селективный скрининг остаётся основным эффективным рабочим инструментом, требующим настороженности врачей в отношении симптомов наследственных заболеваний, которых на сегодняшний день известно около 9000.**

В РФ организационная основа для проведения селективных скринингов – профилактические осмотры детей, диспансеризация взрослых, сеть центров здоровья. **От того, насколько врач осведомлён о клинических масках НБО и обладает орфанной настороженностью, напрямую зависит продолжительность диагностической одиссеи пациента.**

Длительное наблюдение пациентов узкими специалистами без системного взгляда, отсутствие интеграции офтальмологических, неврологических, иммунологических и генетических данных ведут к трактовке системных проявлений как изолированных симптомов. Офтальмолог видит «вишнёвую косточку», но не знает о гепатоспленомегалии; невролог фиксирует паралич взора, но не связывает его с метаболическим блоком; иммунолог лечит инфекцию, но упускает наследственный дефект

иммунитета. **В результате пациент теряет драгоценное «терапевтическое окно»,** когда патогенетическое вмешательство ещё может остановить или замедлить прогрессирование болезни. Сократить эту одиссею, заменив её быстрой и точной диагностикой, можно **только через системное образование врачей всех специальностей**. Знание клинических масок НЗ, умение интерпретировать результаты простых и сложных лабораторных тестов, работать в мультидисциплинарной команде, напрямую определяют судьбу пациента и его семьи.

Практическая реализация междисциплинарного подхода и своевременная маршрутизация пациентов невозможны без участия организаторов здравоохранения. Организационный компонент включает разработку и внедрение региональных и федеральных алгоритмов взаимодействия медицинских учреждений различного уровня, регламентов проведения междисциплинарных консилиумов, а также механизмов.

Юридическое сопровождение необходимо для корректного оформления медико-правовой документации при обосновании назначения патогенетической терапии, взаимодействия с фондом «Круг добра» и страховыми организациями, а также для разрешения вопросов, связанных с льготным лекарственным обеспечением и защитой прав пациентов при длительной диагностике. Отсутствие четко закрепленных организационных и правовых регламентов создает дополнительные барьеры на пути от установления диагноза к началу лечения, нивелируя клинические усилия специалистов.

Цель конференции:

Систематизировать современные знания о поражении сенсорных систем при наследственных болезнях, аутоиммунных заболеваниях, иммунодефицитах и инфекционных осложнениях, а также объединить усилия специалистов разного профиля по маршрутизации пациентов, страдающих сочетанным поражением нервной системы, органа зрения, слуха и других сенсорных систем, для своевременной диагностики, ранней персонализированной терапии и реабилитации.

К участию приглашаются:

Педиатры, терапевты, врачи-неврологи (детские и взрослые), офтальмологи, ретинальные хирурги, онкоофтальмологи, сурдологи, оториноларингологи, специалисты по сурдопедагогике и тифлопедагогике, нейрохирурги, анестезиологи-реаниматологи, клинические фармакологи, врачи физической и реабилитационной медицины, врачи МСЭ, клинические и лабораторные генетики, специалисты по лабораторной диагностике, специалисты по тандемной масс-спектрометрии и метаболическому скринингу, молекулярные биологи и биоинформатики, нейрофизиологи, патофизиологи сенсорных систем и боли, научные сотрудники, аспиранты и ординаторы соответствующих специальностей, а также организаторы здравоохранения, руководители региональных центров орфанных заболеваний, представители пациентских организаций и фондов пациентов с наследственными болезнями обмена, экономисты и юристы.

Мероприятие является уникальной платформой для диалога специалистов и междисциплинарного взаимодействия специалистов, направленного на оптимизацию маршрутов пациентов в специализированные центры, сокращения времени диагностики и повышения эффективности терапевтических вмешательств.

Организатор:

Ассоциация специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца

Ассоциация им. Е.И. Шварца объединяет ведущих экспертов страны в области медицинской генетики, лабораторной диагностики и персонализированной медицины; системно занимается развитием профессиональных компетенций врачей и лабораторных специалистов в области геномной (персонализированной) терапии; эксперты Ассоциации участвуют в разработке федеральных клинических рекомендаций. Ассоциация выступает авторитетной площадкой для трансляции передовых научных знаний в клиническую практику и обладает многолетним опытом организации уникальных междисциплинарных научных и научно-практических мероприятий в области персонализированной (геномной) медицины как в России, так и за рубежом (КНР, Республика Беларусь и др.). Знаковым мероприятием Ассоциации им. Е.И. Шварца является Конгресс «Молекулярные основы клинической медицины» с многочисленными школами для врачей по редким заболеваниям, который регулярно проводится с 2010 года.

Соорганизаторы *(в стадии согласования)*:

- Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова;
- Санкт-Петербургский государственный экономический университет.

Лекторский состав:

- научные сотрудники ведущих федеральных учреждений;
- преподаватели высшей школы;
- международные специалисты;
- эксперты профессиональных сообществ;
- практикующие врачи;
- организаторы здравоохранения;
- представители общественных организаций.

При поддержке:

- Россотрудничество,
- Российский культурный центр в Пекине

Форматы участия:

- **Пленарные доклады (20–30 мин) — ведущие эксперты России и зарубежья;**
- **Секционные выступления** (10-15 мин) с разбором клинических случаев;

После утверждения темы доклада научным комитетом демонстрационный материал необходимо готовить в формате PowerPoint

Тезисы:

Сроки подачи тезисов — до **15 декабря 2026 года**;

Публикация материалов: По результатам конференции будет сформирован сборник трудов, включённый в систему Российского индекса научного цитирования (РИНЦ).

- Подробный шаблон оформления тезисов можно скачать на официальной странице мероприятия.
- Объем тезисов до 2-х страниц (шрифт Times New Roman, 12 pt, интервал 1,5)
- Таблицы, формулы и графические рисунки к публикации не принимаются.
- Тезисы предоставляются только в электронном виде, в формате .doc / docx, на почту орг. комитета congress-molmed@mail.ru
- Тезисы не будут приняты к публикации, если не соответствуют тематике конференции, оформлены с нарушением требований
- **Публикация тезисов бесплатная.**

Ждём Вас на конференции!

С уважением,
Оргкомитет конференции