



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

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

Межрегиональная научно-практическая конференция:

**Частые симптомы редких болезней. Простые и сложные
лабораторные исследования в клинической практике. Что
должны знать врачи первичного звена?**

Официальная страница мероприятия:

<https://schwassociation.ru/events/conference2-24-25-04-2025/>

Дата проведения:

24-25 апреля 2025 г.

Формат проведения:

Очно-дистанционный

Место проведения:

- **24 апреля.**
ГБУ РО «Областная детская клиническая больница», малый зал (Ростов-на-Дону, ул. 339 Стрелковой дивизии, 14, здание поликлиники, конференц-зал)
- **24-25 апреля.**
Онлайн платформа «МТС Линк» (требуется предварительная регистрация)

РЕГИСТРАЦИЯ

<https://my.mts-link.ru/j/4861555/605099653>

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

Участие бесплатное!

Цель мероприятия:

Повышение квалификации врачей педиатров, неврологов, психиатров, кардиологов, терапевтов, медицинских и лабораторных генетиков, офтальмологов, онкологов, врачей лучевой и функциональной диагностики, реаниматологов, и других специалистов в области персонализированной медицины.

Расширение знаний о диагностике наследственных заболеваний, а также о молекулярных основах выбора лекарственных препаратов для лечения наследственных заболеваний у детей и взрослых.

Усиление мультидисциплинарных взаимодействий.

Целевая аудитория:

Врачи педиатры, неврологи, психиатры, кардиологи, терапевты, медицинские и лабораторные генетики, офтальмологи, пульмонологи, нефрологи, онкологи, врачи лучевой и функциональной диагностики, реаниматологи, врачи лабораторной диагностики.

Научные организаторы:

- Ассоциация специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца
- ФГБОУ ВО Ростовского государственного медицинского университета Минздрава России
- ГБУ РО «Областная детская клиническая больница»
- Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Организаторы:

- Ассоциация специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца
- ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный экономический университет»
- Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
- ООО «Академия Молекулярной Медицины»

При участии:

- ФГБНУ «Институт экспериментальной медицины»
- Национальной ассоциации биобанков и специалистов по биобанкированию
- ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта»
- Российской ассоциации медицинской лабораторной диагностики (РАМЛД)
- Ассоциации специалистов и организаций в области лабораторной службы «Федерация лабораторной медицины»
- ООО «Сербалаб»
- ОП «Семейная клиника «АйМед» ООО «Медицинская компания»
- ООО «Лаборатория зрения»

Сопредседатели научного Комитета:

Амелина Светлана Сергеевна

д.м.н., врач-генетик ГБУ РО «ОДКБ», профессор кафедры гематологии и трансфузиологии, с курсами КДЛ, генетики и лабораторной генетики ФГБОУ ВО РостГМУ МЗ РФ

Амелина Мария Александровна

к.м.н., врач-генетик Орфанного центра ГБУ РО «ОДКБ», главный внештатный специалист генетик Минздрава Ростовской области

Бочкова Елена Николаевна

Врач-невролог высшей категории, зав. психоневрологическим отделением ГБУ РО «ОДКБ». главный внештатный детский специалист невролог Минздрава Ростовской области

Галактионова Марина Юрьевна

д.м.н., заслуженный врач РФ, профессор кафедры клинической медицины ИМиЭБ ФГБОУ ВО «Псковский государственный университет», член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца»

Натальин Павел Борисович

к.б.н., эксперт Биомедицинского кластера Фонда «Сколково», генеральный директор ООО «БиДжиАй Рус», менеджер по развитию бизнеса, Россия и СНГ, BGI Genomics

Ларионова Валентина Ильинична

д.м.н., профессор кафедры медицинской генетики Северо-западного государственного медицинского университета им. И.И. Мечникова, врач-генетик клиники ФГБНУ "ИЭМ", профессор отдел подготовки кадров высшей квалификации ФГБНУ "ИЭМ", президент Ассоциации им. Е.И. Шварца

Научный комитет:

Адамов Ваил Сурхоевич

Главный врач ОП «Семейная клиника «АйМед» ООО «Медицинская компания», г. Грозный, Чеченская Республика

Артюшкин Сергей Анатольевич (согласование)

д.м.н., профессор, проректор по учебной работе, заведующий кафедрой оториноларингологии СЗГМУ имени И.И. Мечникова, главный внештатный оториноларинголог Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга

Васина Анастасия Юрьевна

Научный руководитель лаборатории метаболизма, питания и восстановительных технологий, ООО «Академия молекулярной медицины»

Галактионова Марина Юрьевна

д.м.н., заслуженный врач РФ, профессор кафедры клинической медицины ИМиЭБ ФГБОУ ВО «Псковский государственный университет», член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца»

Глотов Андрей Сергеевич

д.б.н., заведующий отделом геномной медицины им. В.С. Баранова ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта», профессор кафедры генетики и селекции СПбГУ, вице-президент национальной ассоциации биобанков и специалистов по биобанкированию, член правления Российского общества медицинских генетиков, член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»

Глотов Олег Сергеевич

д.б.н., Начальник Московского геномного центра ГБУЗ «МНПЦЛИ ДЗМ», зав. отделом экспериментальной медицинской вирусологии, молекулярной генетики и биобанкинга ФГБУ ФНКЦИБ ФМБА России, в.н.с. отдела геномной медицины им. В.С. Баранова ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта», член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»

Кирсанов Илья Игоревич

начальник отдела международных отношений ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России СЗГМУ им. И.И. Мечникова

Кириллов Виссарион Арчилович

к.б.н., член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»

Кононов Анатолий Викторович

Главный врач офтальмологической клиники "Лаборатория зрения"

Лапин Сергей Владимирович

к.м.н., доцент, заведующий лабораторией диагностики аутоиммунных заболеваний СПбГМУ им. академика И.П. Павлова

Ларионова Валентина Ильинична

д.м.н., профессор кафедры медицинской генетики СЗГМУ им. И.И. Мечникова, врач-генетик клиники ФГБНУ "ИЭМ", профессор отдел подготовки кадров высшей квалификации ФГБНУ "ИЭМ", президент Ассоциации им. Е.И. Шварца

Маркова Татьяна Геннадьевна

д.м.н., руководитель Комитета по молекулярной сурдологии и оториноларингологии, член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца», профессор кафедры сурдологии РМАНПО МЗ РФ, в.н.с. ФГБУ «СПб НИИ уха, горла, носа и речи» МЗ РФ, в.н.с. ГБУЗ НИКИО им. Л.И. Свержевского ДЗМ"

Натальин Павел Борисович

к.б.н., эксперт Биомедицинского кластера Фонда «Сколково»

Никитина Ирина Леоровна

д.м.н., врач эндокринолог, педиатр, зав. кафедрой детских болезней с клиникой лечебного факультета ФГБУ НМИЦ им В.А. Алмазова, профессор

Харченко Татьяна Владимировна

д.б.н., зав. кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова» Минздрава России

Щугарева Людмила Михайловна

д.м.н., проф. СЗГМУ им. И.И. Мечникова, председатель Экспертного Комитета по молекулярной неврологии детского возраста Ассоциации им. Е.И. Шварца

Эмануэль Владимир Леонидович

д.м.н., профессор, вице-президент Российской Ассоциации медицинской лабораторной диагностики, Главный специалист-эксперт по клинической лабораторной диагностике Росздравнадзора по Северо-Западному Федеральному округу, академик Российской метрологической академии

24 апреля 2025 года

9.30 - 9.45	Открытие конференции
9.30 - 9.45	Приветственное слово: Пискунова Светлана Геннадьевна <i>к.м.н., главный врач ГБУ РО «ОДКБ», главный педиатр ЮФО</i> Амелина Светлана Сергеевна <i>д.м.н., врач генетик ГБУ РО «ОДКБ», профессор кафедры гематологии и трансфузиологии, с курсами КДЛ, генетики и лабораторной генетики ФГБОУ ВО РостГМУ МЗ РФ</i> Ларионова Валентина Ильинична <i>д.м.н., проф. ФГБОУ ВО "СЗГМУ им. И.И. Мечникова" России, президент Ассоциации им. Е.И. Шварца</i> Амелина Мария Александровна <i>к.м.н., врач-генетик Орфанного центра ГБУ РО «ОДКБ», главный внештатный специалист генетик Минздрава Ростовской области</i>
9.45 - 11.10	Наследственные заболевания нарушения простых и сложных липидов. Диагностика, лечение Председатели: <i>Ларионова Валентина Ильинична, Амелина Мария Александровна</i>
9.45 - 10.10	Наследственные заболевания нарушения обмена липопротеинов в клинических примерах. Новые подходы к лечению СГХ Ларионова Валентина Ильинична <i>д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i> <i>(При поддержке компании Къези, баллами НМО не обеспечивается)</i>
10.10 - 10.35	Врожденная липодистрофия с дебютом в детском возрасте и возможности терапии Никитина Ирина Леоровна <i>д м н, профессор, врач эндокринолог, педиатр, зав кафедрой детских болезней с клиникой лечебного факультета ФГБУ НМИЦ им В А Алмазова</i> <i>(При поддержке компании Къези, баллами НМО не обеспечивается)</i>
10.35 - 11.00	Болезнь Фабри: диагностика, стратегии терапии Амелина Мария Александровна <i>к.м.н., врач генетик Орфанного центра ГБУ РО «ОДКБ», главный внештатный специалист генетик Минздрава Ростовской области</i> <i>(При поддержке компании Къези, баллами НМО не обеспечивается)</i>
11.00 - 11.10	Вопросы, обсуждение
11.10 - 11.20	Перерыв
11.20 - 12.40	<i>Симпозиум при поддержке АО «Санофи Россия»</i> Междисциплинарные аспекты лизосомных заболеваний Модератор: <i>Ларионова Валентина Ильинична</i>
11.20 - 11.40	Лизосомные заболевания и нарушения слуха: этиопатогенез, клинические формы, современные подходы к диагностике. МПС 1 Маркова Татьяна Геннадьевна <i>д.м.н., профессор кафедры сурдологии РМАНПО МЗ РФ, в.н.с. ФГБУ «СПб НИИ уха, горла, носа и речи» МЗ РФ, ведущий научный сотрудник ГБУЗ НИКИО им. Л.И. Свержевского ДЗМ", Москва, Санкт-Петербург, член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»</i>

11.40 - 12.00	<p>Болезнь Помпе с поздним началом у детей: этиопатогенез, клинические проявления, современные подходы к диагностике</p> <p>Сайдаева Джамиля Хамидовна <i>гл. внештатный специалист по медицинской генетике МЗ Чеченской республики, г. Грозный</i></p>
12.00 - 12.20	<p>Современный взгляд на болезнь Ниманна-Пика тип А/В и В. Собственный опыт лечения пациентов с болезнью Ниманна-Пика</p> <p>Гончарова Людмила Владимировна <i>врач-гематолог, заведующая дневным стационаром детской онкологии и гематологии, ГБУ РО ОДКБ</i></p>
12.20 - 12.40	<p>Как рассказать о сложном диагнозе родителям (в рамках Программы обучения врачей: «Как сообщать родителям о тяжёлом диагнозе ребёнка»)</p> <p>Побединская Алена Игоревна <i>Врач-генетик высшей категории ГАУЗ ЧОДКБ, г. Челябинск</i></p>
12.40 - 13.30	Перерыв
13.30 - 14.55	<p>Наследственные заболевания в практике врача-невролога. Диалог с врачом генетиком</p> <p>Председатели: <i>Бочкова Елена Николаевна, Амелина Мария Александровна</i></p>
13.30 - 13.55	<p>СМА. Клинические проявления, обследования и результаты терапии</p> <p>Бочкова Елена Николаевна <i>врач невролог высшей категории, зав. психоневрологическим отделением ГБУ РО «ОДКБ», главный внештатный детский специалист невролог Минздрава Ростовской области</i></p>
13.55 - 14.20	<p>Частота и распространенность амилоидоза в РО</p> <p>Амелина Мария Александровна <i>к.м.н., врач генетик, врач первой категории ГБУ РО «ОДКБ» Орфанного центра, главный внештатный специалист генетик МЗ Ростовской области</i></p>
14.20 - 14.45	<p>Лизосомные заболевания в практике взрослого невролога. Опыт клиники ФГБНУ «ИЭМ»</p> <p>Рашидова Севара Наримановна (соавт. Муружеева З.М.) <i>ИЭМ, Санкт-Петербург</i></p>
14.45 - 14.55	Вопросы, обсуждение
14.55 - 15.10	Перерыв
15.10 - 16.45	<p>Профилактические осмотры детского населения как инструмент раннего выявления наследственных заболеваний. Дизморфология в клинической практике</p> <p>Председатели: <i>Ларионова Валентина Ильинична, Амелина Мария Александровна</i></p>
15.10 - 15.35	<p>Профилактические осмотры детей и подростков как инструмент раннего выявления наследственных заболеваний</p> <p>Ларионова Валентина Ильинична (соавт. Амелина М.А.) <i>д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i></p>
15.35 - 16.10	<p>Мукополисахаридозы как курабельные заболевания. Роль селективного скрининга у детей для ранней диагностики на примере синдрома Хантера</p> <p>Ларионова Валентина Ильинична <i>д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i></p>
16.10 - 16.40	<p>Дизморфология в практике врача-педиатра</p> <p>Храмцова Елена Георгиевна <i>к.м.н., доцент кафедры педиатрии и детской кардиологии СЗГМУ им И.И. Мечникова</i></p>
16.40 - 16.45	Вопросы, обсуждение
16.45 - 17.00	Перерыв

17.00 - 18.10	Часто болеющие дети. Наследственные заболевания, протекающие с развитием интоксикации и острых форм Председатели: <i>Ларионова Валентина Ильинична, Галактионова Марина Юрьевна</i>
17.00 - 17.30	Часто болеющие дети. Как не пропустить иммунодефицит Лаберко Александра Леонидовна <i>к.м.н., врач иммунолог НИИ ДГОиТ им Р М Горбачевой, Санкт-Петербург</i>
17.30 - 18.00	Острые формы наследственных заболеваний, протекающие с интоксикацией. Диагностика, лечение, профилактика Ларионова Валентина Ильинична <i>д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i>
18.00 - 18.10	Вопросы, обсуждение

25 апреля 2025 года

9.30 - 11.45	Молекулярная диагностика наследственных заболеваний и их осложнений Председатели: <i>Медоян Арменуи Ваановна, Натальин Павел Борисович, Назаров Владимир Дмитриевич</i>
9.30 - 10.00	Пять генетических тестов для семьи Глотов Андрей Сергеевич <i>д.б.н., заведующий отделом геномной медицины им. В.С. Баранова ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта», профессор кафедры генетики и селекции СПбГУ, вице-президент национальной ассоциации биобанков и специалистов по биобанкингованию, член правления Российского общества медицинских генетиков, член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»</i>
10.00 - 10.30	NGS в клинической практике. Алгоритмы выбора методов лабораторной диагностики и контроля лечения у пациентов с наследственными заболеваниями Натальин Павел Борисович (соавт. Ларионова В.И.) <i>к.б.н., Эксперт Биомедицинского кластера Фонда «Сколково», Генеральный директор ООО «БиДжиАй Рус», Менеджер по развитию бизнеса, Россия и СНГ, BGI Genomics</i>
10.30 - 11.00	Молекулярно-генетическая диагностика семейной гиперхолестеринемии Назаров Владимир Дмитриевич <i>к.м.н., НМЦ Минздрава России по молекулярной медицине, ПСПбГМУ имени акад. И.П. Павлов, Санкт-Петербург</i>
11.00 - 11.30	Тандем генома и метагенома Глотов Олег Сергеевич (согласование) <i>д.б.н., Начальник Московского геномного центра ГБУЗ «МНПЦЛИ ДЗМ», зав. отделом экспериментальной медицинской вирусологии, молекулярной генетики и биобанкинга ФГБУ ФНКЦИБ ФМБА России, в.н.с. отдела геномной медицины им. В.С. Баранова ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта», член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»</i>
11.30 - 11.45	Вопросы, обсуждение
11.45 - 12.00	Перерыв

12.00 - 13.20	<p align="center">Междисциплинарные аспекты диагностики и наследственных заболеваний липидного обмена</p> <p>Председатели: <i>Медоян Арменуи Ваановна, Назаров Владимир Дмитриевич, Маркова Татьяна Геннадьевна</i></p>
12.00 - 12.30	<p>Заболевания наследственных нарушений обмена простых и сложных липидов глазами офтальмолога. Клинические примеры</p> <p>Кононов Анатолий Викторович <i>главный врач офтальмологической клиники "Лаборатория зрения", Санкт-Петербург</i></p>
12.30 - 13.00	<p>Тканеспецифичность энергообмена. Роль физической нагрузки и энерготропных препаратов в коррекции липидного обмена</p> <p>Васина Анастасия Юрьевна <i>Научный руководитель лаборатории метаболизма, питания и восстановительных технологий, Академия молекулярной медицины, г. Санкт-Петербург</i></p>
13.00 - 13.20	<p>Биохимические лабораторные тесты как инструмент для селективного скрининга некоторых наследственных заболеваний в рамках существующей программы осмотров детского населения</p> <p>Кирсанов Илья Игоревич <i>начальник отдела международных отношений ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России</i></p>