



*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

*Проект программы*

*Семинар для врачей:*

**Молекулярные и метаболические основы наследственных заболеваний. Диагностика и инновационные подходы к терапии. Что должны знать современные врачи**

*Грозный, Россия*

**Официальная страница конференции:**

<https://schwassociaation.ru/events/seminar-12-07-2023/>

**Дата проведения:**

12 июля 2023 г.

**Формат проведения:**

Очно-дистанционный

**Место проведения:**

- г. Грозный, ул. Лорсанова, д. 25а  
ООО «Медицинская компания» - обособленное подразделение «Семейная клиника АйМед»
- Онлайн платформа «ZOOM» (требуется предварительная регистрация)

РЕГИСТРАЦИЯ

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

**Участие бесплатное!**

Семинар является междисциплинарным мероприятием и организуется Экспертами и членами Ассоциации имени Е. И. Шварца.

Это мероприятие адресовано врачам различных специальностей, вовлеченным в решение проблем, связанных с диагностикой, лечением, реабилитацией и профилактикой наследственных заболеваний для которых имеется патогенетическое лечение. Программа конференции направлена на приобретение необходимых знаний о молекулярных и метаболических основах развития патологии у детей и взрослых. Важным разделом программы является выбор лекарственных препаратов для лечения наследственных заболеваний у детей и взрослых.

Предусмотрен разбор сложных клинических случаев пациентов с альфа-маннозидозом, СМА, болезнью Помпе, гомоцистинурией и другими заболеваниями с позиции междисциплинарного взаимодействия врачей различных специальностей стационарного и амбулаторного звена. процесс.

В структуре мероприятия предусмотрено проведение дискуссий в формате вопрос-ответ для повышения качества образовательного процесса и эффективного общения лектора с аудиторией.

Для слушателей этого мероприятия предусмотрено методическое пособие.

### **Целевая аудитория конференции:**

- Врачи различных клинических специальностей: врачи ортопеды, хирурги, травматологи, педиатры, детские и взрослые неврологи и эндокринологи, клинические генетики, ревматологи, офтальмологи, кардиологи, ЛОР-врачи, пульмонологи, реабилитологи, врачи функциональной диагностики, клинические фармакологи, инфекционисты, микробиологи;
- Лабораторные генетики и специалисты по клинической лабораторной диагностике;
- Специалисты в области молекулярной биологии и фундаментальной медицины;
- Организаторы здравоохранения всех уровней.

### **Научный организатор конференции:**

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

### **При участии:**

- ООО «Академия молекулярной медицины»

## **Руководитель проекта:**

### **Ларионова Валентина Ильинична**

*д.м.н., проф. ФГБОУ ВО "СЗГМУ им. И.И. Мечникова" Минздрава России, президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики им. Е.И. Шварца*

## **Эксперты Ассоциации:**

### **Глотов Андрей Сергеевич**

*д.б.н., руководитель отделом геномной медицины ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта», зав. лабораторией биобанкинга и геномной медицины Института трансляционной биомедицины, вице-президент национальной ассоциации биобанков и специалистов по биобанкированию, член правления Российского общества медицинских генетиков*

### **Глотов Олег Сергеевич**

*к.б.н., эксперт Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и клинической генетики им. Е.И. Шварца, заведующий Отделом вирусологии и молекулярно-биологических методов исследования ФГБУ ДНКЦИБ ФМБА России, с.н.с. отдела геномной медицины ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта»*

### **Дмитриев Александр Валентинович**

*д.б.н., профессор, директор ФГБНУ «Институт экспериментальной медицины»*

### **Зарецкий Андрей Ростиславович**

*н.с. НИИ трансляционной медицины ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н. И. Пирогова» Минздрава РФ, руководитель онкологического направления Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и клинической генетики им. Е.И. Шварца (Москва)*

### **Лапин Сергей Владимирович**

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

### **Муружева Замира Магомедовна**

*к.м.н., ФГБНУ «Институт экспериментальной медицины»*

### **Храмцова Елена Георгиевна**

*к.м.н., доцент кафедры педиатрии и детской кардиологии ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова» Минздрава России, эксперт Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики им. Е.И. Шварца (Санкт-Петербург)*

### **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*

### **Юров Иван Юрьевич**

*д.б.н, профессор РАН, руководитель лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. проф. Ю.Б. Юрова ФГБНУ НЦПЗ (Москва)*

## ПРОГРАММА МЕРОПРИЯТИЯ

9.00 - 09.30	Регистрация участников
09.30 - 10.00	<p style="text-align: center;"><b>Открытие семинара</b></p> <p><i>Адамов Ваил Сурхоевич</i> Главный врач ОП «Семейная клиника «АйМед», ООО «Медицинская компания», г. Грозный, Чеченская Республика</p> <p style="text-align: center;"><b>Приветствия:</b></p> <p><i>Ирбаиева Таусия Юсуповна</i> Директор департамента материнства и детства Министерства здравоохранения Чеченской Республики</p> <p><i>Сайдаева Джамия Хамидовна</i> Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Чеченской Республики, заведующий медико-генетической консультации</p>
10.00 - 11.30	<p style="text-align: center;"><i>Вводная лекция:</i></p> <p style="text-align: center;"><b>Методология объективного обследования пациента как основной инструмент выявления лизосомных заболеваний. Что должны увидеть врачи первичного звена здравоохранения?</b></p> <p style="text-align: center;"><b>Современные стратегии диагностики, лечения, профилактики наследственных заболеваний</b></p> <p><i>Ларионова Валентина Ильинична</i> д.м.н., проф. СЗГМУ им. И.И. Мечникова, президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики им. Е.И. Шварца (Санкт-Петербург)</p>
11.30 - 11.50	<p><b>Клинический случай пациента с Б. Помпе. Взгляд врача – взрослого невролога</b></p> <p><i>Муружеева Замира Магомедовна</i> к.м.н., врач-невролог Неврологического отделения ФГБНУ «ИЭМ» (Санкт-Петербург)</p>
11.50 - 12.10	<p><b>Молекулярно-генетические технологии в клинической практике</b></p> <p><i>Меньшенин Александр Валерьевич</i> председатель экспертного комитета по внедрению молекулярных технологий Ассоциации медицинской генетики им. Е.И. Шварца, руководитель Северо-Западного подразделения, Компания Хеликон (Санкт-Петербург)</p>
12.10 - 12.40	<p><b>Преимущества в лечении пациентов со СМА. Опыт клиники ИЭМ</b></p> <p><i>Муружеева Замира Магомедовна</i> к.м.н., врач-невролог Неврологического отделения ФГБНУ «ИЭМ» (Санкт-Петербург)</p>
12.40 - 13.00	<p><b>Молекулярные основы выбора лекарственных препаратов для лечения миопатии Дюшенна. Демонстрация клинического случая</b></p> <p><i>Рашидова Севара Наримановна</i> (соавт. Муружеева З.М., Ларионова В.И.) врач-невролог клиники ФГБНУ «ИЭМ» (Санкт-Петербург)</p>
13.00 - 13.15	<b>Вопросы, обсуждение</b>
13.15 - 14.00	<b>Перерыв</b>
14.00 - 15.00	<p><b>Молекулярно-генетическая диагностика в клинической практике. Классификация, номенклатура мутаций. Примеры генетических тестов</b></p> <p><i>Ларионова Валентина Ильинична</i> д.м.н., проф. СЗГМУ им. И.И. Мечникова, президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики им. Е.И. Шварца (Санкт-Петербург)</p>

<p><b>15.00 - 15.30</b></p>	<p><b>Синдром Хантера: метаболические и молекулярные механизмы. Сложности организации лечения и контроля. Возможности первичной профилактики</b>  <b>Ларионова Валентина Ильинична</b>  <i>д.м.н., проф. СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики им. Е.И. Шварца (Санкт-Петербург)</i></p>
<p><b>15.30 - 16.00</b></p>	<p><b>Перспективы повышения эффективности системы раннего выявления врожденных нарушений слуха у детей</b>  <b>Газиз Шарифович Туфатулин</b>  <i>д.м.н., главный врач СПб ГКУЗ «Детский городской сурдологический центр», доцент кафедры оториноларингологии СЗГМУ им. И.И. Мечникова, в.н.с. СПб НИИ ЛОР</i>  <b>Попова Елена Ефимовна</b>  <i>руководитель общественной организации «Я слышу мир!»</i></p>
<p><b>16.00 - 16.15</b></p>	<p><b>Экономическая оценка алгоритмов раннего выявления миопатии Дюшенна</b>  <b>Кирсанов Илья Игоревич</b>  <i>генеральный директор ООО «Академия Молекулярной Медицины»</i></p>
<p><b>16.15 - 16.30</b></p>	<p><b>Внедрение молекулярно-биологических исследований как путь к улучшению социально-экономических показателей регионов</b>  <b>Меньшенин Александр Валерьевич</b>  <i>председатель экспертного комитета по внедрению молекулярных технологий Ассоциации медицинской генетики им. Е.И. Шварца, руководитель Северо-Западного подразделения, Компания Хеликон (Санкт-Петербург)</i></p>
<p><b>16.30 - 16.40</b></p>	<p><b>Завершение семинара. Подведение итогов</b></p>