



*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*

*Межрегиональная 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/conference-19-04-2025/>

**Дата проведения:**

19 апреля 2025г.

с 7.00 до 12.00 час (время московское)

**Формат проведения:**

Очно-дистанционный

**Место проведения:**

- г. Тюмень, ул. Одеская, 54, Тюменский медицинский университет, второй корпус, лекционный Зал, 2 этаж
- Онлайн платформа «МТС Линк» (требуется предварительная регистрация)

РЕГИСТРАЦИЯ

<https://my.mts-link.ru/j/4861555/2003054811>

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

**Участие бесплатное!**

**Цель мероприятия:**

Повышение квалификации врачей различных специальностей в области молекулярной диагностики и выборе лечения наследственных заболеваний.

Расширение знаний о молекулярных основах выбора лекарственных препаратов для лечения наследственных нарушений метаболизма у детей и взрослых.

**Целевая аудитория:**

Врачи-кардиологи, врачи-педиатры, гастроэнтерологи, гепатологи, неврологи, офтальмологи, ревматологи, лабораторные и клинически генетики, специалисты функциональной диагностики.

## **Официальные организаторы школы:**

- Ассоциация специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца
- Липидный центр клиники Тюменского государственного медицинского университета

## **При участии:**

- ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» Минздрава России
- ФБГНУ «Институт Экспериментальной медицины»
- ООО «Академия молекулярной медицины»
- ООО «Корела-Мед»

## **Председатели:**

### **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 имени Е.И. Шварца*

### **Петрушина Антонина Дмитриевна**

*д.м.н., профессор, зав. кафедрой педиатрии и неонатологии, ФГБОУ ВО Тюменский государственный медицинский университет МЗ РФ Институт материнства и детства ГБУЗ ТО*

## **Научный Комитет:**

### **Васина Анастасия Юрьевна**

*Научный руководитель лаборатории метаболизма, питания и восстановительных технологий, Академия молекулярной медицины, г. Санкт-Петербург*

### **Галактионова Марина Юрьевна**

*д.м.н., профессор кафедры клинической медицины ПсковГУ, зав. Центром здоровья детей, главный внештатный специалист - педиатр Комитета здравоохранения Псковской области, засл. врач РФ*

### **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**

*д.б.н., эксперт Ассоциации 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»*

### **Лапин Сергей Владимирович**

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

### **Козлова Людмила Вячеславовна**

*заслуженный врач Российской Федерации, заслуженный деятель науки Российской Федерации, доктор медицинских наук, профессор, председатель Смоленского отделения Союза педиатров России, Смоленск*

### **Коломейчук Сергей Николаевич**

*старший научный сотрудник лаборатории генетики Института биологии Карельский научный центр, зав. лабораторией геномики, протеомики и метаболомики Тюменского государственного университета*

### **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 имени Е.И. Шварца*

### **Марков Александр Анатольевич**

*Директор НИИ медицинских биотехнологий лаборатория геномики, протеомики, метаболомики ФГБОУ ВО Тюменского государственного медицинского университета МЗ РФ*

### **Назаров Владимир Дмитриевич**

*к.м.н., НМЦ Минздрава России по молекулярной медицине, ПСПбГМУ имени акад. И.П. Павлов, Санкт-Петербург*

**Петрушина Антонина Дмитриевна**

*д.м.н., профессор, зав. кафедрой педиатрии и неонатологии, ФГБОУ ВО Тюменский государственный медицинский университет МЗ РФ Институт материнства и детства ГБУЗ ТО*

**Полякова Светлана Игоревна**

*д.м.н., профессор кафедры госпитальной педиатрии им. Академика В.А. Таболина РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Москва)*

**Пересецкая Ольга Владимировна**

*кандидат медицинских наук, доцент кафедры детских болезней лечебного и стоматологического факультетов ФГБОУ ВО «Смоленский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Смоленск*

**Скакун Владимир Николаевич**

*к.м.н., генеральный директор ООО «Медико-биологический центр» Великого Новгорода, Эксперт Комитета по правовым вопросам молекулярной медицины «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца», Эксперт по вопросам внедрения молекулярных технологий ИЭМ*

**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., профессор кафедры «Детская невропатология и нейрохирургия» ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова» Минздрава России, зав. отделением неврологии СПб ГБУЗ «Детская городская больница №1», руководитель Комитета по молекулярной неврологии «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца»*

# ПРОГРАММА КОНФЕРЕНЦИИ

19 апреля 2025 года

7.00 - 7.30 (время московское)	Регистрация участников
7.30 - 7.40 (время московское)	Открытие конференции:
7.40 - 8.20 (время московское)	<b>Нарушения липидного обмена в клинической практике</b> Председатели: <i>Петрушина Антонина Дмитриевна, Пересецкая Ольга Владимировна, Ларионова Валентина Ильинична</i>
7.40 - 8.00 (время московское)	<b>Практика участкового педиатра: как заподозрить семейную гиперхолестеринемию</b> Халидуллина Оксана Юрьевна <i>к.м.н., главный внештатный детский кардиолог Тюменской области</i> <i>(При поддержке компании Къези, баллами НМО не обеспечивается)</i>
8.00 - 8.20 (время московское)	<b>Редкие формы наследственных нарушений липидного обмена. Возможности ранней диагностики и лечения в современных условиях</b> 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»</i> <i>(При поддержке компании Къези, баллами НМО не обеспечивается)</i>
8.20 - 9.40 (время московское)	<i>Симпозиум Санофи</i> <b>Междисциплинарные аспекты лизосомных заболеваний</b> Модератор: <i>Ларионова Валентина Ильинична</i>
8.20 - 8.40 (время московское)	<b>Лизосомные заболевания и нарушения слуха: этиопатогенез, клинические формы, современные подходы к диагностике. МПС 1</b> Маркова Татьяна Геннадьевна <i>д.м.н., профессор кафедры сурдологии РМАНПО МЗ РФ, ведущий научный сотрудник 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>
8.40 - 9.00 (время московское)	<b>Болезнь Помпе с поздним началом у детей: этиопатогенез, клинические проявления, современные подходы к диагностике</b> Сайдаева Джамиля Хамидовна <i>гл. внештатный специалист по медицинской генетике МЗ Чеченской республики, г. Грозный</i>
9.00 - 9.20 (время московское)	<b>Гепатомегалия неясного генеза: взгляд гастроэнтеролога на алгоритм дифференциальной диагностики. В фокусе лизосомные болезни накопления. Ниманна-Пика</b> Гурова Маргарита Михайловна <i>д.м.н., профессор кафедры пропедевтики детских болезней ГБОУ ВПО СПбГПМУ, в.н.с. лаборатории медико-социальных проблем в педиатрии СПбГПМУ, зам.главного врача по медицинской части, врач-гастроэнтеролог СПбГБУЗ КДЦД. г. Санкт-Петербург</i>
9.20 - 9.40 (время московское)	<b>Как рассказать о сложном диагнозе родителям</b> <i>(в рамках Программы обучения врачей: «Как сообщать родителям о тяжёлом диагнозе ребёнка»)</i> Побединская Алена Игоревна <i>Врач-генетик высшей категории ГАУЗ ЧОДКБ, г. Челябинск</i>

<p><b>9.40 - 11.20</b> (<i>время московское</i>)</p>	<p><b>Дизморфология в практике врача -педиатра. Профилактические осмотры детского населения как инструмент раннего выявления наследственных заболеваний. Маршрутизация пациентов</b></p> <p><b>Председатели:</b> <i>Ларионова Валентина Ильинична, Никифоренко Анна Андреевна, Галактионова Марина Юрьевна, Петрушина Антонина Дмитриевна</i></p>
<p><b>9.40 - 10.00</b> (<i>время московское</i>)</p>	<p><b>Дисморфология в практике врача-педиатра</b></p> <p><b>Храмцова Елена Георгиевна</b> <i>к.м.н., СЗГМУ им И.И. Мечникова</i></p>
<p><b>10.00 - 10.20</b> (<i>время московское</i>)</p>	<p><b>Клинический случай пациента с альфа-маннозидозом</b></p> <p><b>Никифоренко Анна Андреевна</b> <i>главный внештатный специалист МЗ по медицинской генетике Тюменской области, заведующая МГК ГБУЗ ТО "Перинатальный центр", Тюмень</i></p> <p><i>(При поддержке компании Къези, баллами НМО не обеспечивается)</i></p>
<p><b>10.20 - 10.40</b> (<i>время московское</i>)</p>	<p><b>Мукополисахаридозы как курабельные заболевания. Роль селективного скрининга у детей для ранней диагностики на примере синдрома Хантера</b></p> <p><b>Ларионова Валентина Ильинична</b> <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></p>
<p><b>10.40 - 11.00</b> (<i>время московское</i>)</p>	<p><b>Синдром Хантера и другие лизосомные заболевания в практике взрослого невролога. Опыт клиники ФГБНУ «ИЭМ»</b></p> <p><b>Рашидова Севара Наримановна</b> (<i>соавт. Муружеева З.М.</i>) <i>ИЭМ, Санкт-Петербург</i></p>
<p><b>11.00 - 11.20</b> (<i>время московское</i>)</p>	<p><b>Мукополисахаридозы в практике врача-офтальмолога: алгоритмы инструментального обследования при различных вариантах поражения органа зрения</b></p> <p><b>Кононов Анатолий Викторович</b> <i>главный врач офтальмологической клиники "Лаборатория зрения", Санкт-Петербург</i></p>