



*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 научно-практическая Конференция:*  
**Частые симптомы редких болезней. Что должны знать врачи  
первичного звена?**

*Грозный, Россия*

**Официальная страница Конференции:**

<https://schwassociaation.ru/events/conference-02-03-02-2025/>

**Дата проведения**

2-3 февраля 2024 г.

**Формат проведения:**

Очно-дистанционный

**Место проведения:**

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

РЕГИСТРАЦИЯ

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 ранней диагностики лизосомных болезней человека у детей и взрослых.

Обсуждение клинических показаний к селективному скринингу на лизосомные болезни глазами различных специалистов.

Усиление мультидисциплинарных контактов врачей в области диагностики наследственных обменных заболеваний.

**Целевая аудитория**

Врачи-педиатры, терапевты, детские и взрослые неврологи, психиатры, офтальмологи, кардиологи, нефрологи, ортопеды, ревматологи, специалисты лучевой диагностики, отоларингологи, сурдологи, специалисты функциональной диагностики, дерматологи, гастроэнтерологи, специалисты лабораторной диагностики, врачи-стоматологи, анестезиологи-реаниматологи.

## **Научный организатор:**

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

## **При участии:**

- ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» Минздрава России
- ООО «Академия Молекулярной Медицины»
- ООО «Семейная клиника Аймед»

## **Научный комитет:**

### **Абдрахманова Сагира Таксанбаевна**

*д.м.н., профессор, заведующая кафедрой детских болезней с курсами кардиоревматологии и гастроэнтерологии НАО «Медицинский Университет Астана», Нур-Султан, Казахстан*

### **Адамов Ваил Сурхоевич**

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

### **Амренова Куралай Шагановна**

*к.м.н., ассоциированный профессор, заведующая кафедрой пропедевтики внутренних болезней НАО «Медицинский университет Семей», Казахстан*

### **Багдасарян Нуне Геворковна**

*д.м.н., профессор, Ереван, Республика Армения*

### **Васина Анастасия Юрьевна**

*Научный руководитель лаборатории метаболизма, питания и восстановительных технологий, Академия молекулярной медицины, Подгорица, Черногория*

### **Геворкян Анаит Казаровна**

*к.м.н., врач высшей категории, координатор тематических площадок «Здравоохранение» и «Демография» Общероссийского Народного Фронта, член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики им. Е.И. Шварца», доцент кафедры педиатрии им. академика Г.Н. Сперанского РМАНПО (Москва)*

### **Глотов Андрей Сергеевич**

*д.б.н., руководитель отдела 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 специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и клинической генетики имени 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»*

### **Зарецкий Андрей Ростиславович**

*Отдел молекулярных технологий, НИИ трансляционной медицины ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» МЗ РФ, руководитель комитета по молекулярной онкологии Ассоциации молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики им Е.И. Шварца, Москва*

### **Кузьмина Диана Алексеевна**

*д.м.н., проф. СПбГУ, заведующая кафедрой клинической стоматологии ЧОУВО МСИ*

### **Кочегурова Елена Михайловна**

*к.м.н., доцент, кафедра поликлинической педиатрии и неонатологии ФГБ ОУ ВО Тверской ГМУ МЗРФ, внештатный специалист минздрава Тверской области по медицинской генетике*

### **Лалин Сергей Владимирович**

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

**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*

**Маркова Татьяна Геннадьевна**

*д.м.н., профессор кафедры сурдологии РМАНПО МЗ РФ, ведущий научный сотрудник ГБУЗ НИКИО им. Л.И. Свержевского ДЗМ, врач-генетик МГЦ "Геномед"*

**Малявская Светлана Ивановна**

*д.м.н., проф. Северного Государственного Медицинского Университета, руководитель Комитета по молекулярным основам педиатрии «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца»*

**Муружева Замира Магомедовна**

*к.м.н., зав. неврологическим отделением ГБУЗ ЛОКБ, ФГБНУ «Институт экспериментальной медицины»*

**Прилуцкая Вероника Анатольевна**

*первая кафедра детских болезней, Белорусский государственный медицинский университет, Минск, Республика Беларусь*

**Сайдаева Джамия Хамидовна**

*Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Чеченской Республики, заведующий медико-генетической консультации*

**Саркисян Тамара Фадеевна**

*д.м.н., профессор, главный внештатный специалист медицинский генетик Минздрава Армении, Ереван, Республика Армения*

**Токтабаева Бакыткуль Жумагалиевна**

*к.м.н., заведующая кафедрой пропедевтики детских болезней НАО «Медицинский университет Семей», Казахстан*

**Уржумцева Татьяна Борисовна**

*Первый секретарь Посольства Российской Федерации, Руководитель Российского культурного центра в Пекине, руководитель комитета международных связей Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики им. Е.И. Шварца*

## ПРОГРАММА МЕРОПРИЯТИЯ

2 февраля 2024 года

| <b>Открытие Конференции</b> |   |
|-----------------------------|---|
| <b>12.30 - 13.00</b>        | <b>Приветственное слово:</b><br><b>Воронин Сергей Владимирович</b><br><i>главный врач ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова», заместитель профильной комиссии по медицинской генетике Минздрава России, главный внештатный специалист Минздрава России по медицинской генетике по ДФО, член Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям (согласование)</i><br><b>Адамов Ваил Сурхоевич</b><br><i>Главный врач ОП «Семейная клиника «АйМед» ООО, «Медицинская компания», г. Грозный, Чеченская Республика</i><br><b>Ирбаиева Таусия Юсуповна</b><br><i>Директор департамента материнства и детства Министерства здравоохранения Чеченской Республики</i><br><b>Сайдаева Джамиля Хамидовна</b><br><i>Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Чеченской Республики, заведующий медико-генетической консультации</i> |
| <b>13.00 - 13.45</b>        | <b>Современные подходы к диагностике, лечению лизосомных заболеваний. Альфа-маннозидоз как трудный диагноз</b><br><b>Ларионова Валентина Ильинична</b><br><i>д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i>  |
| <b>13.45 - 14.15</b>        | <b>Методология объективного обследования пациента для выявления лизосомных заболеваний. Показания к селективному скринингу на лизосомные заболевания в возрастном аспекте глазами врача-педиатра</b><br><b>Токтабаева Бакыткуль Жумагалиевна</b><br><i>заведующая кафедрой детских болезней медицинского университета область Абай, г. Семей, Казахстан</i>   |
| <b>14.15 - 14.45</b>        | <b>Лизосомные заболевания глазами сурдолога</b><br><b>Маркова Татьяна Геннадьевна</b><br><i>д.м.н., профессор кафедры сурдологии РМАНПО МЗ РФ, в.н.с. ГБУЗ НИКИО им. Л.И. Свержевского ДЗМ, врач-генетик МГЦ "Геномед, Москва</i>   |
| <b>14.45 - 15.10</b>        | <b>Дисморфология как проявление лизосомных заболеваний: взгляд детского стоматолога</b><br><b>Кузьмина Диана Алексеевна</b><br><i>д.м.н., проф. СПбГУ, заведующая кафедрой клинической стоматологии ЧОУВО МСИ, Санкт-Петербург</i>  |
| <b>15.10 - 15.15</b>        | <b>Вопросы, обсуждение</b>  |
| <b>15.15 - 15.30</b>        | <b>Перерыв</b>  |

|               |   |
|---------------|---|
| 15.30 - 16.50 | <p align="center"><b>Разбор клинических случаев пациентов с ЛБН</b></p> <p><b>Председатель симпозиума:</b><br/> <i>Ларионова Валентина Ильинична</i></p> <p align="center"><i>(Симпозиум при поддержке Санофи. Баллы НМО не начисляются)</i></p>  |
| 15.30 - 16.10 | <p><b>Болезнь Помпе с поздним началом у детей – взгляд невролога, пульмонолога. Обмен мнениями.</b></p> <p><b>Снегова Евгения Владимировна</b><br/> <i>заведующая неврологическим отделением, врач-невролог СПбГБУЗ КДЦД</i></p> <p><b>Клюхина Юлия Борисовна</b><br/> <i>к.м.н., врач-пульмонолог СПбГБУЗ КДЦД, доцент кафедры педиатрии им. И.М. Воронцова ФП и ДПО ГБОУ ВПО СПбГПМУ, Главный детский пульмонолог Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, Санкт-Петербург</i></p> |
| 16.10 - 16.30 | <p><b>Разбор клинических случаев пациентов с ЛБН</b></p> <p><b>Гуменюк Ольга Игоревна</b><br/> <i>к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского МЗ России, Саратов</i></p>  |
| 16.00 - 16.50 | <p><b>Разбор клинического случая пациента с Б.Помпе</b></p> <p><b>Сайдаева Джамиля Хамидовна</b><br/> <i>Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Чеченской Республики, заведующий медико-генетической консультации</i></p>   |
| 16.50 - 17.00 | <p><b>Вопросы, обсуждение</b></p>   |
| 17.00 - 17.30 | <p><b>Современная диагностика и лечение туберозного склероза. Дифференциальный диагноз. Что должны знать врачи первичного звена?</b></p> <p><b>Снегова Евгения Владимировна</b><br/> <i>заведующая неврологическим отделением, врач-невролог СПбГБУЗ КДЦД, СПб</i></p>  |

3 февраля 2024 года

|               |   |
|---------------|---|
| 12.00 - 13.30 | <p style="text-align: center;"><i>Лекция</i></p> <p><b>Молекулярные основы онкологических заболеваний с поражением кожи. Генетические тесты и их роль в выборе лечения</b></p> <p><b><i>Зарецкий Андрей Ростиславович</i></b><br/><i>Отдел молекулярных технологий, НИИ трансляционной медицины ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» МЗ РФ, руководитель комитета по молекулярной онкологии Ассоциации молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики им Е.И. Шварца, Москва (согласование)</i></p> |
| 13.30 - 14.00 | <p><b>«Простые» лабораторные тесты в диагностике наследственных заболеваний и контроле их лечения. Метаболомные исследования в практической медицине</b></p> <p><b><i>Ларионова Валентина Ильинична</i></b><br/><i>д.м.н., проф. ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова» Минздрава России, врач-генетик ФГБНУ «ИЭМ», президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики им. Е.И. Шварца (Санкт-Петербург)</i></p>   |
| 14.00 - 14.15 | <p><b>Общедоступные лабораторных методы как инструмент формирования групп риска для выявления некоторых курабельных наследственных заболеваний в рамках существующей системы профилактических осмотров детского населения</b></p> <p><b><i>Кирсанов Илья Игоревич</i></b><br/><i>генеральный директор ООО «Академия Молекулярной Медицины», г. Санкт-Петербург</i></p>  |
| 14.15 - 14.35 | <p><b>Диспансеризация населения и возможность раннего выявления наследственных заболеваний: что нужно изменить для повышения экономической эффективности системы профилактических осмотров?</b></p> <p><b><i>Адамов Ваил Сурхоевич</i></b><br/><i>главный врач ОП «Семейная клиника «АйМед», ООО «Медицинская компания», г. Грозный, Чеченская Республика</i></p>   |
| 14.35 - 14.40 | <b>Вопросы, обсуждение</b>  |
| 14.40 - 14.45 | <b>Заккрытие Конференции</b>  |