



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

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



НАО «Медицинский Университет Семей»

Казахстан, область Абай, г. Семей, ул. Абая 103

Проект программы

Международная конференция:

**Клинические маски орфанных заболеваний.
Актуальные вопросы ранней диагностики, лечения и реабилитации
лизосомных заболеваний**

Семей, Казахстан

Официальная страница Конференции:

<https://schwassociation.ru/events/conference-21-22-12-2023/>

Дата проведения:

21-22 декабря 2023 г.

Время начала мероприятия:

- 9.30 (по астанинскому времени)
- 6.30 (по московскому времени)

Формат проведения:

Очно-дистанционный

Место проведения:

- НАО «Медицинский университет Семей», г. Семей, Казахстан
- Онлайн платформа «ZOOM» (требуется предварительная регистрация)

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.

Научные организаторы:

- Ассоциация специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца
- НАО «Медицинский университет Семей»

При участии:

- ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» Минздрава России
- НАО «Медицинский университет Астана»
- ФБГНУ «Институт Экспериментальной медицины»
- ФГБ ОУ ВО Тверская ГМУ МЗРФ
- Северный Государственный Медицинский Университет
- ООО «Академия Молекулярной Медицины»
- ООО «Корела-Мед»
- ОП «Семейная клиника «АйМед», ООО «Медицинская компания», г. Грозный, Чеченская Республика

Научный комитет:

Абдрахманова Сагира Токсанбаевна

д.м.н., профессор, заведующая кафедрой детских болезней с курсами кардиоревматологии и гастроэнтерологии НАО «Медицинский Университет Астана», (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 (г. Санкт-Петербург)

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 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 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»

Долинная Валентина Тимофеевна

к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней НАО «Медицинский университет Семей» (Казахстан)

Костик Михаил Михайлович

д.м.н., проф. кафедры госпитальной педиатрии ГБОУ ВПО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет», руководитель Комитета по молекулярным основам иммунной патологии «Ассоциации им. Е.И. Шварца»

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

Кузьмина Диана Алексеевна

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

Лапин 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 им. Е.И. Шварца

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»

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"

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

Татаринев Александр Евгеньевич

заведующий неврологическим отделением Клиники ФГБНУ «Институт экспериментальной медицины»

Токтабаева Бакыткуль Жумагалиевна

к.м.н., заведующая кафедрой прпедевтики детских болезней НАО «Медицинский университет Семей» (Казахстан)

Уржумцева Татьяна Борисовна

руководитель комитета международных связей Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики им. Е.И. Шварца

Харченко Татьяна Владимировна

д.б.н., заведующий 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»

Организационный комитет:

Долинная В.Т

к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней НАО «МУС»

Рахимбаева С.Ж.

м.м.н., ассистент кафедры пропедевтики детских болезней НАО «МУС»

Жангалиева Г.М.

ассистент кафедры пропедевтики детских болезней НАО «МУС»

Койшыбаева К.Ж.

ассистент кафедры пропедевтики детских болезней НАО «МУС»

Абаева К.Д.

ассистент кафедры пропедевтики детских болезней НАО «МУС»

Тугелбаева А.М.

ассистент кафедры пропедевтики детских болезней НАО «МУС»

Саким Д.Г.

ассистент кафедры пропедевтики детских болезней НАО «МУС»

Смагулова А.Е.

ассистент кафедры пропедевтики детских болезней НАО «МУС»

Шакирова А.А.

ассистент кафедры пропедевтики детских болезней НАО «МУС»

Муратова Ф.К.

ассистент кафедры пропедевтики детских болезней НАО «МУС»

21 декабря 2023 года

(Указано астанинское и московское время)

	<p style="text-align: center;">Открытие Конференции</p> <p style="text-align: center;">Приветственное слово:</p> <p><i>Дюсупов Алтай Ахметкалиевич</i> Председатель Правления- Ректор НАО «Медицинский университет Семей»</p> <p><i>Уржумцева Татьяна Борисовна</i> Первый секретарь Посольства Российской Федерации, Руководитель Российского культурного центра в Пекине, руководитель комитета международных связей Ассоциации им. Е.И. Шварца</p> <p>9.30 - 10.00 (Астана)</p> <p>6.30 - 7.00 (Москва)</p> <p><i>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</p> <p>Силин А. В. Проректор по международной и инновационной деятельности ФГБОУ ВО "СЗГМУ им. И.И. Мечникова" Минздрава России</p> <p><i>Токтабаева Бакыткуль Жумагалиевна</i> к.м.н., заведующая кафедрой пропедевтики детских болезней НАО «Медицинский университет Семей» (Казахстан)</p>
<p>10.00 - 12.15 (Астана)</p> <p>7.00 - 9.15 (Москва)</p>	<p style="text-align: center;">Клинические маски редких заболеваний (часть 1)</p> <p>Председатели: <i>Ларионова Валентина Ильинична, Токтабаева Бакыткуль Жумагалиевна</i></p>
<p>10.00 - 10.45 (Астана)</p> <p>7.00 - 7.45 (Москва)</p>	<p>Общая характеристика лизосомных заболеваний. Современные подходы к диагностике и лечению</p> <p><i>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</p>
<p>10.45 - 11.05 (Астана)</p> <p>7.45 - 8.05 (Москва)</p>	<p>Программы профилактических осмотров в Казахстане как инструмент выявления детей и подростков с наследственными заболеваниями</p> <p><i>Токтабаева Бакыткуль Жумагалиевна</i> к.м.н., заведующая кафедрой пропедевтики детских болезней НАО «Медицинский университет Семей», Казахстан</p>
<p>11.05 - 11.35 (Астана)</p> <p>8.05 - 8.35 (Москва)</p>	<p>Дисморфология как проявление лизосомных заболеваний: взгляд детского стоматолога</p> <p><i>Кузьмина Диана Алексеевна</i> д.м.н., проф. СПбГУ</p>
<p>11.35 - 11.55 (Астана)</p> <p>8.35 - 8.55 (Москва)</p>	<p>Раннее выявление курабельных наследственных заболеваний у детей на уровне первичной медико-санитарной помощи» оказания к селективному скринингу на лизосомные заболевания</p> <p><i>Кабдоллина Жансая Уалихановна</i> докторант 1-го года обучения, по специальности «Медицина», НАО «Медицинский университет Семей», Казахстан</p>
<p>11.55 - 12.10 (Астана)</p> <p>8.55 - 9.10 (Москва)</p>	<p>Обсуждение, вопросы</p>
<p>12.10 - 13.00 (Астана)</p> <p>9.10 - 10.00 (Москва)</p>	<p>Перерыв</p>

13.00 - 17.00 <i>(Астана)</i>	Клинические маски редких заболеваний (часть 2)
10.00 - 14.00 <i>(Москва)</i>	Председатели: <i>Ларионова Валентина Ильинична, Токтабаева Бакыткуль Жумагалиевна</i>
13.00 - 13.30 <i>(Астана)</i>	Альфа-маннозидоз как трудный диагноз. Работа над ошибками
10.00 - 10.30 <i>(Москва)</i>	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>
13.30 - 14.00 <i>(Астана)</i>	Поясно-конечностные миопатии. Дифференциальный диагноз. Современные подходы к терапии. Демонстрация клинических случаев
10.30 - 11.00 <i>(Москва)</i>	Муружеева Замира Магомедовна <i>к.м.н., зав. неврологическим отделением ГБУЗ ЛОКБ, ФГБНУ «Институт экспериментальной медицины»</i>
14.00 - 14.20 <i>(Астана)</i>	Гликогенозы у детей. Клинический случай
11.00 - 11.20 <i>(Москва)</i>	Сатыбаева Рашида Темирхановна <i>доцент кафедры детских болезней с курсами кардиоревматологии и гастроэнтерологии НАО «Медицинский Университет Астана», Казахстан</i>
14.20 - 14.40 <i>(Астана)</i>	Синдром Тричера - Коллинза - Франческетти и болезнь Кавасаки у ребёнка первого года жизни. Клинический случай
11.20 - 11.40 <i>(Москва)</i>	Долинная Валентина Тимофеевна <i>к.м.н., доцент кафедры прпедевтики детских болезней НАО «Медицинский Университет Семей», Казахстан</i>
14.40 - 15.00 <i>(Астана)</i>	Болезнь Гоше. Клинический случай
11.40 - 12.00 <i>(Москва)</i>	Рымбаева Тамара Хамитовна <i>к.м.н., и.о. доцента, кафедры внутренних болезней и ревматологии НАО «Медицинский Университет Семей», Казахстан</i>
15.00 - 15.20 <i>(Астана)</i>	Лизосомные заболевания глазами сурдолога
12.00 - 12.20 <i>(Москва)</i>	Маркова Татьяна Геннадьевна <i>д.м.н., профессор кафедры сурдологии РМАНПО МЗ РФ, ведущий научный сотрудник ГБУЗ НИКИО им. Л.И. Свержевского ДЗМ, врач-генетик МГЦ "Геномед"</i>
15.20 - 15.40 <i>(Астана)</i>	Наследственные заболеваниями с метаболическими кризами. Что должны знать практические врачи?
12.20 - 12.40 <i>(Москва)</i>	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>
15.40 - 16.00 <i>(Астана)</i>	Диспансеризация населения и возможность раннего выявления наследственных заболеваний: что нужно изменить для повышения экономической эффективности системы профилактических осмотров?
12.40 - 13.00 <i>(Москва)</i>	Адамов Ваил Сурхоевич <i>главный врач ОП «Семейная клиника «АйМед», ООО «Медицинская компания», г. Грозный, Чеченская Республика</i>
16.00 - 16.20 <i>(Астана)</i>	Болезнь Фабри. Современная диагностика и стратегии лечения. Клинический случай
13.00 - 13.20 <i>(Москва)</i>	Рашидова Севара Наримановна (соавт. Муружеева З.М., Татаринов А.Е.) <i>аспирант ФГБНУ «Институт экспериментальной медицины»</i>
16.20 - 16.40 <i>(Астана)</i>	Болезнь Помпе у детей. Клинический разбор
13.20 - 13.40 <i>(Москва)</i>	Сайдаева Джамия Хамидовна <i>Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Чеченской Республики, заведующий медико-генетической консультации</i>
16.40 - 16.55 <i>(Астана)</i>	Вопросы, обсуждение
13.40 - 13.55 <i>(Москва)</i>	
16.55 - 17.00 <i>(Астана)</i>	Заккрытие первого дня Конференции
13.55 - 14.00 <i>(Москва)</i>	

22 декабря 2023 года

(Указано астанинское и московское время)

<p>12.00 - 15.00 <i>(Астана)</i></p> <p>9.00 - 12.00 <i>(Москва)</i></p>	<p style="text-align: center;"><i>Круглый стол</i></p> <p style="text-align: center;">Раннее выявление курабельных наследственных заболеваний у детей на уровне первичной медико-санитарной помощи» оказания к селективному скринингу на лизосомные заболевания</p> <p style="text-align: center;"><i>(Секция транслироваться не будет)</i></p> <p>Сопредседатели: <i>Токтабаева Бакыткуль Жумагалиевна, Ларионова Валентина Ильинична, Долинная Вилена Тимофеевна, Геворкян Анаит Казаровна</i></p>
<p style="text-align: center;">Участники круглого стола:</p> <p><i>Эксперты «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца», Долинная В.Т., Рахимбаева С.Ж., Жангалиева Г.М., Койшыбаева К.Ж., Абаева К.Д., Тугелбаева А.М., Сагим Д.Г., Шакирова А.А., Муратова Ф.К.</i></p>	