



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

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

**Программа**

*Конференция для врачей:*

**Молекулярные и метаболические основы наследственных  
заболеваний с поражением костно-мышечной системы.  
Диагностика и инновационные подходы к терапии.**

*Курган, Россия*

Официальная страница мероприятия:

<https://schwassociation.ru/events/conference-25-26-11-2022/>

**25 ноября 2022 г.**

*(В программе указано московское время)*

07.00 - 08.00	Регистрация участников
08.00 - 08.30	<p style="text-align: center;"><b>Открытие Конференции</b></p> <p><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 имени Е.И. Шварца</i></p> <p><b>Очирова Полина Вячеславовна</b> <i>к.м.н., ученый секретарь Центра Илизарова, травматолог-ортопед клиники патологии позвоночника и редких заболеваний ФГБУ "НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова" (Курган)</i></p> <p><b>Приветствия:</b></p> <p><b>Бурцев Александр Владимирович</b> <i>д.м.н., директор, главный врач, ФГБУ "НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова" (Курган)</i></p> <p><b>Овчинников Евгений Николаевич</b> <i>к.б.н., заместитель директора по научной работе, ФГБУ "НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова" (Курган)</i></p> <p><b>Коробейников Анатолий Анатольевич</b> <i>к.м.н., главный внештатный травматолог Курганской области, заведующий научно-клинической лабораторией детской травматологии ГБУ "КОДКБ им Красного Креста" (Курган)</i></p> <p><b>Виссарионов Сергей Валентинович</b> <i>д.м.н, профессор, директор Национального медицинского исследовательского центра детской травматологии и ортопедии имени Г.И. Турнера</i></p>
08.30 - 09.00	<p style="text-align: center;"><i>Вводная лекция</i></p> <p><b>Молекулярные и метаболические основы наследственных заболеваний с поражением костно-мышечной системы. Современные стратегии диагностики и лечения</b></p> <p><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 имени Е.И. Шварца (Санкт-Петербург)</i></p>
09.00 - 09.20	<p><b>Новые технологии внутренней фиксации при лечении детей с несовершенным остеогенезом</b></p> <p><b>Рыкунов Алексей Васильевич</b> <i>Руководитель центра травматологии и ортопедии. Врач травматолог-ортопед</i></p>
09.20 - 09.30	<p><b>Вопросы, обсуждение</b></p>

09.30 - 11.10	<p style="text-align: center;"><i>Симпозиум</i></p> <p style="text-align: center;"><b>Консилиум ревматолога и ортопеда: современный взгляд на проблемы мукополисахаридоза (МПС)</b></p> <p><b>Председатель:</b> <i>Ларионова Валентина Ильинична</i></p> <p style="text-align: center;"><i>Симпозиум при поддержке компании АО «Санофи Россия»</i></p>
09.30 - 09.40	<p><b>Вступительное слово</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 имени Е.И. Шварца (Санкт-Петербург)</i></p>
09.40 - 10.10	<p><b>Новый взгляд на суставной синдром при мукополисахаридозе I типа</b> <b>Костик Михаил Михайлович</b> <i>д.м.н., профессор, главный внештатный специалист ревматолог детского комитета по здравоохранению администрации г. Санкт-Петербурга; главный внештатный специалист ревматолог детский Северо-Западного Федерального округа Российской Федерации. Кафедра госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России (Санкт-Петербург)</i></p>
10.10 - 10.20	<p><b>Ответы на вопросы</b></p>
10.20 - 10.50	<p><b>Новые подходы ортопеда-вертебролога к лечению пациентов с МПС I типа</b> <b>Очирова Полина Вячеславовна</b> <i>к.м.н., травматолог-ортопед, вертебролог, ученый секретарь. Входит в состав федеральных экспертов по лечению пациентов с орфанной, системной генетической патологией (Курган)</i></p>
10.50 - 11.00	<p><b>Ответы на вопросы</b></p>
11.00 - 11.10	<p><b>Ларионова Валентина Ильинична (ответы на вопросы из чата)</b></p>
11.10 - 11.40	<p><b>Перерыв</b></p>
11.40 - 14.45	<p style="text-align: center;"><b>Лизосомные заболевания в практике ортопеда. Взаимодействия специалистов в диагностике, лечении и реабилитации пациентов</b></p> <p><b>Председатели:</b> <i>Рябых Сергей Олегович, Очирова Полина Вячеславовна, Геворкян Анаит Казаровна, Ларионова Валентина Ильинична, Дьячков Константин Александрович</i></p>
11.40 - 12.00	<p><b>МПС - сложный диагноз в практике ортопеда</b> <b>Очирова Полина Вячеславовна</b> <i>к.м.н., ученый секретарь Центра Илизарова, травматолог - ортопед клиники патологии позвоночника и редких заболеваний ФГБУ "НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова" (Курган)</i></p>
12.00 - 12.20	<p><b>Ортопедическая патология позвоночника при МПС</b> <b>Рябых Сергей Олегович</b> <i>д.м.н., профессор, «Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии имени Н.Н. Приорова» Минздрава России (Москва)</i></p> <p style="text-align: center;"><i>Доклад при поддержке компании «Биомарин»</i></p>
12.20 - 12.40	<p><b>Рентгенологическая семиотика, дифференциальная диагностика МПС и других скелетных дисплазий</b> <b>Дьячков Константин Александрович</b> <i>Заведующий рентгеновским отделением, д.м.н., высшая категория по рентгенологии ФГБУ "НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова" (Курган)</i></p>
12.40 - 13.00	<p><b>Альфа-маннозидоз: сложный диагноз</b> <b>Булатникова Марина Алексеевна</b> <i>врач-генетик, ООО "Медицинский центр покровский"</i> <b>Ларионова Валентина Ильинична</b> <i>д.м.н., проф. СЗГМУ им И.И. Мечникова (Санкт-Петербург)</i></p>

13.00 - 13.20	<p><b>Ортопедическая патология конечностей при МПС</b></p> <p><b>Леончук Сергей Сергеевич</b>  Заведующий отделением, к.м.н., врач травматолог-ортопед первой категории, Член общества ASAMI, Россия, Член ассоциации травматологов и ортопедов России ФГБУ "НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова" (Курган)</p>
13.20 - 13.35	<p><b>Офтальмологические проявления при мукополисахаридозе: диагностика и лечение осложнений (нейротрофический кератит)</b></p> <p><b>Суханова Нателла Вахтанговна</b>  Врач офтальмолог НКЦО МГНЦ им. Бочкова, научный сотрудник лаборатории генетической эпидемиологии Медико-генетического научного центра имени академика Н.П.Бочкова. Член ассоциации офтальмологов России. Член ассоциации детских офтальмологов России. Член Союза педиатров России.</p> <p><b>Кадышев Виталий Викторович</b>  Руководитель научно-клиническим центром генетики глазных болезней, заведующий кафедрой офтальмогенетики Института ВиДПО ФГБНУ "МГНЦ", ведущий научный сотрудник лаборатории генетической эпидемиологии, врач-генетик, врач офтальмолог высшей квалификационной категории, ФГБНУ "МГНЦ", кандидат медицинских наук, профессор РАЕ.</p>
13.35 - 13.50	<p><b>Ранняя диагностика МПС. Дифференциальная диагностика с другими типами. Особенности хирургического лечения. Ферментозаместительная терапия: взгляд ортопеда</b></p> <p><b>Очирова Полина Вячеславовна</b>  к.м.н., травматолог - ортопед клиники патологии позвоночника и редких заболеваний ФГБУ "НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова" (Курган)</p>
13.50 - 14.10	<p><b>Болезнь Гоше. Взаимодействие гематологов и ортопедов на этапе диагностики, лечения и контроля эффективности лечения пациентов</b></p> <p><b>Ермаков Артем Михайлович</b>  к.м.н., руководитель Клиники костно-суставной инфекции (гнойной остеологии), научный сотрудник научно-клинической лаборатории Клиники гнойной остеологии, врач травматолог-ортопед I категории. Является членом The European Bone and Joint Infection Society (EJBIS) и Associations for the Study and Application of the Ilizarov Method (ASAMI). ФГБУ "НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова" (Курган)</p> <p><b>Умнова Светлана Юрьевна</b>  отделение онкогематологии ОДКБ (Иркутск)</p>
14.10 - 14.20	<p><b>Клинический случай поздней диагностики болезни Гоше у подростка.</b></p> <p><b>Толмачева Ольга Петровна</b>  ГБУЗ ИГОДКБ (Иркутск)</p>
14.20 - 14.35	<p><b>Алгоритмы выбора терапии лизосомных заболеваний. Фармакоэкономические аспекты лечения (на примере болезни Хантера)</b></p> <p><b>Ларионова Валентина Ильинична</b>  д.м.н., проф. СЗГМУ им И.И. Мечникова (Санкт-Петербург)</p>
14.35 - 14.45	<b>Вопросы, обсуждение</b>
14.45 - 15.10	<b>Перерыв</b>
15.10 - 17.15	<p><b>Междисциплинарные аспекты диагностики и лечения наследственных заболеваний с поражением костно-мышечной системы</b></p> <p><b>Председатели:</b>  Губин Александр Вадимович, Очирова Полина Вячеславовна</p>
15.10 - 15.30	<p><b>Молекулярная диагностика наследственных заболеваний с поражением опорно-двигательного аппарата. Алгоритм выбора методов</b></p> <p><b>Меньшенин Александр Валерьевич</b>  ООО "Компания Хеликон", руководитель Северо-Западного подразделения</p>
15.30 - 15.50	<p><b>Интратекальное введение препаратов для лечения наследственных заболеваний пациентам со сколиозом (на примере СМА)</b></p> <p><b>Хохлов Андрей Викторович</b>  Заведующий нейрохирургическим отделением спинномозговой травмы ГУЗ ТО «Тульская «ОКБ»</p>

15.50 - 16.15	<p><b>Молекулярно-клеточные особенности течения асептического некроза в эксперименте</b></p> <p><b>Шабалдин Никита Андреевич</b>  <i>к.м.н., доцент, заведующий кафедрой детских хирургических болезней ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России</i></p> <p><i>Исследование выполнено при поддержке гранта Президента РФ МК-4132.2022.3</i></p>
16.15 - 16.30	<p><b>Остеоартрит в 21 веке: современные знания и проблемы ведения пациентов в реальной клинической практике</b></p> <p><b>Раскина Татьяна Алексеевна</b>  <i>д.м.н., профессор, заведующий кафедрой пропедевтики внутренних болезней ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России</i></p>
16.30 - 16.45	<p><b>Периоперационная коррекция нутритивной недостаточности у пациентов с неврологической патологией</b></p> <p><b>Белоногова Елена Георгиевна</b>  <i>к.м.н., невролог, педиатр, диетолог «Клиника высоких медицинских технологий им. Н.И. Пирогова Санкт-Петербургского государственного университета»</i></p>
16.45 - 17.00	<p><b>Вопросы, обсуждение</b></p>
17.00 - 17.15	<p><b>Завершение первого дня конференции</b></p>

**26 ноября 2022 г.**  
(В программе указано московское время)

	<i>Симпозиум</i> <b>Мультидисциплинарные аспекты ахондроплазии</b>
<b>08.00 - 10.40</b>	<b>Сопредседатели:</b> <i>Кенис Владимир Маркович, Очирова Полина Вячеславовна, Ларионова Валентина Ильинична</i>
<b>08.00 - 08.30</b>	<b>Ахондроплазия в практике ортопеда. Дифференциальная диагностика ахондроплазии с другими видами низкорослости</b> <b>Кенис Владимир Маркович</b> <i>д.м.н., проф., Национальный медицинский исследовательский центра детской травматологии и ортопедии имени Г.И. Турнера</i> <i>Доклад при поддержке компании «Биомарин»</i>
<b>08.30 - 08.50</b>	<b>Молекулярные механизмы развития ахондроплазии и метаболические каскады</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 имени Е.И. Шварца (Санкт-Петербург)</i>
<b>08.50 - 09.10</b>	<b>Возможности молекулярной диагностики наследственной патологии скелета</b> <b>Захарова Екатерина Юрьевна</b> <i>Профессор, заведующая лабораторией селективного скрининга и лаборатории наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ»</i>
<b>09.10 - 09.30</b>	<b>Современные молекулярно-генетические аспекты диагностики ахондроплазии</b> <b>Поляков Александр Владимирович</b> <i>Профессор, МГНЦ им академика Н.П. Бочкова</i> <i>Доклад при поддержке компании «Биомарин»</i>
<b>09.30 - 09.50</b>	<b>Подходы к лечению патологии конечностей у пациентов с ахондроплазией</b> <b>Новиков Константин Игоревич</b> <i>д.м.н., врач травматолог-ортопед высшей категории, ведущий научный сотрудник ФГБУ "НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова (Курган)</i>
<b>09.50 - 10.10</b>	<b>Ахондроплазия: взгляд спинального хирурга</b> <b>Очирова Полина Вячеславовна</b> <i>к.м.н., травматолог - ортопед клиники патологии позвоночника и редких заболеваний ФГБУ "НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова (Курган)</i> <i>Доклад при поддержке компании «Биомарин»</i>
<b>10.10 - 10.30</b>	<b>Данные проекта: Путь пациента с ахондроплазией</b> <b>Домарадская Анна Игоревна</b> <i>Старший медицинский Директор компании Биомарин в России и СНГ</i>
<b>10.30 - 10.40</b>	<b>Обсуждение, вопросы</b>
<b>10.40 - 11.00</b>	<b>Перерыв</b>
<b>11.00 - 13.10</b>	<b>Междисциплинарные аспекты диагностики и лечения наследственных заболеваний с поражением костно-мышечной системы</b> <b>Председатели:</b> <i>Очирова Полина Вячеславовна, Ларионова Валентина Ильинична, Рыскаль Ольга Владимировна, Попонникова Татьяна Владимировна</i>
<b>11.00 - 11.30</b>	<b>Ортопедическая патология при болезни Гоше</b> <b>Мушкин Александр Юрьевич</b> <i>Главный научный сотрудник, врач травматолог-ортопед, руководитель клиники детской хирургии и ортопедии, д.м.н., профессор ФГБУ Санкт-Петербургский Научно-исследовательский институт Фтизиопульмонологии Министерства Здравоохранения Российской Федерации г. Санкт-Петербург</i>

11.30 - 11.45	<p><b>Гипофосфатазия: семейный случай редкого заболевания</b></p> <p><b>Романенко Екатерина Станиславовна</b>  <i>Доцент кафедры пропедевтики детских болезней и педиатрии ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России, главный специалист детский эндокринолог МЗ ЧО в Челябинском городском округе</i></p>
11.45 - 12.00	<p><b>Клинические наблюдения пациентов с плексиформными нейрофибромами при нейрофиброматозе 1 типа</b></p> <p><b>Рыскаль Ольга Владимировна</b>  <i>Главный детский онколог Пермского края, Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Пермского края «Краевая детская клиническая больница»</i></p>
12.00 - 12.15	<p><b>Особенности диагностики пациентов с нейрофиброматозом I типа - взгляд офтальмолога.</b></p> <p><b>Суханова Нателла Вахтанговна</b>  <i>Врач офтальмолог НКЦО МГНЦ им. Бочкова, научный сотрудник лаборатории генетической эпидемиологии Медико-генетического научного центра имени академика Н.П.Бочкова. Член ассоциации офтальмологов России. Член ассоциации детских офтальмологов России. Член Союза педиатров России.</i></p> <p><b>Зинченко Рена Абульфазовна</b>  <i>Доктор медицинских наук. Профессор. Член-корреспондент РАН. Заслуженный деятель науки РФ. Заместитель директора по научно-клинической работе. Заведующая кафедрой Организации здравоохранения, общественного здоровья и медико-генетического мониторинга ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова»</i></p>
12.15 - 12.30	<p><b>Особенности хирургического лечения патологии конечностей у пациентов с нейрофиброматозом I типа</b></p> <p><b>Захарьян Екатерина Анатольевна</b>  <i>Врач – травматолог-ортопед клиники костной патологии, кандидат медицинских наук, старший научный сотрудник отделения № 1 костной патологии ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. Турнера» Минздрава России (Санкт-Петербург)</i></p>
12.30 - 12.45	<p><b>Особенности хирургического лечения патологии позвоночника у пациентов с нейрофиброматозом I типа</b></p> <p><b>Очирова Полина Вячеславовна</b>  <i>к.м.н., травматолог - ортопед клиники патологии позвоночника и редких заболеваний ФГБУ "НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова (Курган)</i></p>
12.45 - 13.00	<p><b>Молекулярная диагностика факоматозов</b></p> <p><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 имени Е.И. Шварца (Санкт-Петербург)</i></p>
13.00 - 13.10	<b>Обсуждение, вопросы</b>
13.10 - 13.30	<b>Перерыв</b>
13.30 - 15.00	<p><b>Междисциплинарные аспекты диагностики и лечения патологии осевого скелета детей при наследственных заболеваниях</b></p> <p><b>Сопредседатели:</b>  <i>Губин Александр Вадимович, Кенис Владимир Маркович, Дьячков Константин Александрович</i></p>
13.30 - 13.45	<p><b>Остеотропные факторы роста и маркёры остеогенеза в крови детей при наследственных заболеваниях опорно-двигательной системы</b></p> <p><b>Лунева Светлана Николаевна</b>  <i>доктор биологических наук</i></p> <p><b>Выхованец Евгения Петровна</b>  <i>кандидат биологических наук ФГБУ "НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова (Курган)</i></p>

13.45 - 14.00	<p><b>Лучевая диагностика патологии костно-мышечной системы у пациентов с наследственными заболеваниями</b></p> <p><i>Дьячков Константин Александрович</i>  Заведующий рентгеновским отделением, д.м.н., высшая категория по рентгенологии ФГБУ "НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова" (Курган)</p>
14.00 - 14.15	<p><b>Опыт ведения пациентов с наследственными болезнями, сопровождающимися патологией скелета в Челябинской области</b></p> <p><i>Побединская Алена Игоревна</i>  Врач-генетик, Челябинская областная детская клиническая больница.</p>
14.15 - 14.30	<p><b>Наследственные заболевания с поражением осевого скелета в практике невролога. Можно ли помочь?</b></p> <p><i>Сапего Елена Юрьевна</i>  Врач-невролог, заведующий ОЦППМД "Детский хоспис" ГАУЗ СО "ОДКБ" (Екатеринбург)</p>
14.30 - 14.45	<p><b>Терапия нервно-мышечных заболеваний как звено мультидисциплинарного подхода</b></p> <p><i>Невмержицкая Кристина Сергеевна</i>  Зав неврологическим отделением, врач-невролог, областная детская клиническая больница, Екатеринбург</p>
14.45 - 15.00	<b>Обсуждение</b>
15.00 - 15.30	<b>Перерыв</b>
15.30 - 18.00	<p><b>Междисциплинарные аспекты лечения и реабилитации пациентов со СМА</b></p> <p><b>Председатели:</b>  <i>Ларионова Валентина Ильинична, Попонникова Татьяна Владимировна, Щугарева Людмила Михайловна, Очирова Полина Вячеславовна</i></p>
15.30 - 15.45	<p><b>Мультидисциплинарный подход ведения пациентов с нейромышечными заболеваниями на примере взаимодействия ГАУЗ СО "ОДКБ" и НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова</b></p> <p><i>Сапего Елена Юрьевна</i>  Врач-невролог, заведующий ОЦППМД "Детский хоспис" ГАУЗ СО "ОДКБ" (Екатеринбург)</p>
15.45 - 16.00	<p><b>Важность оценки нутритивного статуса у паллиативного пациента, в т.ч. и при планировании оперативного лечения</b></p> <p><i>Бурдова Марина Игоревна</i>  зав. отделением выездной патронажной паллиативной медицинской помощи детям ОЦППМД "Детский хоспис ГАУЗ СО "ОДКБ" (Екатеринбург)</p>
16.00 - 16.15	<p><b>Роль медицинской сестры в сопровождении паллиативного пациента</b></p> <p><i>Сабирова Галина Владимировна</i>  старшая медицинская сестра отделения стационарной паллиативной медицинской помощи детям ОЦППМД "Детский хоспис" ГАУЗ СО "ОДКБ" (Екатеринбург)</p>
16.15 - 16.30	<b>Обсуждение</b>
16.30 - 18.00	<b>Разбор клинических случаев (синдром Вильямса, альфа-маннозидоз)</b>
18.00 - 18.15	<b>Завершение Конференции. Подведение итогов</b>