



*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

*Междисциплинарная конференция с международным участием:*  
**«Наследственные заболевания обмена и вторичные  
метаболические нарушения в клинических портретах:  
диагностика, персонализированное лечение и профилактика»**

**Официальная страница мероприятия:**

<https://schwassociation.ru/events/conference-29-30-05-2026/>

**Дата проведения:**

29-30 мая 2026 г.

с 9.00 по местному времени, г. Благовещенск (+6 Мск)

**Формат проведения:**

Очно-дистанционный

**Место проведения:**

- г. Благовещенск, ул. Горького, 95, Актовый зал
- Онлайн платформа «МТС Линк» (**требуется предварительная регистрация**)

РЕГИСТРАЦИЯ

<https://my.mts-link.ru/j/4861555/18847852290>

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

**Участие бесплатное!**

**Цель мероприятия:**

Оптимизация вертикально-интегрированной системы непрерывной медицинской помощи пациентам с метаболическими нарушениями (как первичными наследственными, так и вторичными, возникающими при распространённых заболеваниях) путём:

- повышения компетенций врачей всех специальностей
- оптимизации межрегиональной маршрутизации
- обеспечения преемственности диагностики, лечения и профилактики осложнений
- формирования региональных центров компетенций для эффективного взаимодействия с федеральными клиниками и проведения консилиумов.

**Целевая аудитория:**

- Врачи клинических специальностей: педиатры, иммунологи, аллергологи, неврологи, генетики, кардиологи, онкологи, реаниматологи, врачи неотложной помощи, гастроэнтерологи, эндокринологи, диетологи, психиатры и другие (более 40 клинических специальностей)
- Специалисты лабораторной службы: лабораторные генетики, специалисты КЛД, руководители лабораторий государственных и частных медцентров
- Биологи, химики-эксперты, биоинформатики, клинические микробиологи; научные сотрудники: специалисты в области молекулярной биологии и фундаментальной медицины
- Организаторы здравоохранения.

## **Об организаторе:**

Ассоциация им. Е. И. Шварца объединяет ведущих экспертов страны в области медицинской генетики, лабораторной диагностики и персонализированной медицины;

Системно занимается развитием профессиональных компетенций врачей и лабораторных специалистов в области геномной (персонализированной) терапии;

Эксперты Ассоциации участвуют в разработке федеральных клинических рекомендаций; выступает авторитетной площадкой для трансляции передовых научных знаний в клиническую практику; обладают многолетним опытом организации уникальных междисциплинарных научных, научно-практических мероприятий в области персонализированной (геномной) медицины как в России, так и за рубежом (КНР, Республика Беларусь и др.). Знаковым мероприятием Ассоциации им. Е. И. Шварца является Конгресс «Молекулярные основы клинической медицины» с многочисленными школами для врачей по редким заболеваниям, который проводится с определенной частотой с 2010 года.

## **Лекторский состав:**

- Научные сотрудники ведущих федеральных учреждений;
- Преподаватели высшей школы;
- Международные специалисты;
- Эксперты профессиональных сообществ;
- Практикующие врачи;
- Организаторы здравоохранения;
- Представители общественных организаций.

## **Актуальность проблемы:**

Наследственные болезни обмена (НБО) – обширная и гетерогенная группа патологий, которые могут манифестировать в любом возрасте. Это самая сложная группа заболеваний для диагностики в клинической практике врача любой специальности, поскольку их клинические проявления многолики.

**Ключевая особенность НБО** – системность поражения и прогрессирующее течение.

**Клинические маски и проявления.** Многие НБО могут проявляться метаболическими кризами, протекать под маской сепсиса. Большинство симптомов неспецифичны и имитируют другие заболевания (сепсис, интоксикацию, поражение ЦНС). Часто ребёнок рождается здоровым, а симптомы появляются через несколько часов или дней после начала кормления. Острые эпизоды провоцируются катаболическим стрессом (инфекция, операция, длительное голодание). Для спасения таких пациентов необходимо точно знать причину заболевания и своевременно применять патогенетическое лечение. Некоторые НБО протекают под маской дисморфий, выявляемых при рождении или развивающихся постепенно, формируя определённый синдром на поздних этапах. Поражение ЦНС является ведущим при многих НБО и клинически проявляется нарушением мышечного тонуса, движений, сознания, поведения, судорогами, задержкой развития. Регресс развития (потеря уже приобретённых навыков) — крайне тревожный признак, требующий немедленного исключения НБО. Часто первые проявления НБО сопровождаются симптомами со стороны ЖКТ: отказ от еды, плохое сосание, рвота, диарея, гепатоспленомегалия, желтуха, асцит, печёночная недостаточность. Со стороны сердечно-сосудистой и дыхательной систем могут наблюдаться тахипноэ/одышка, апноэ, гипертрофическая и дилатационная кардиомиопатии, сердечная недостаточность, аритмии, пороки сердца. Для некоторых НБО характерно поражение почек (нефролитиаз, нефрокальциноз, ХБП, почечная недостаточность). Со стороны костей и суставов: костные боли, остеопороз, патологические переломы, деформации скелета, артропатии, контрактуры, остеосклероз, дисплазии, низкорослость или высокий рост. Со стороны органа зрения: катаракта, вывих хрусталика, симптом «вишнёвой косточки», помутнение роговицы, пигментный ретинит, нистагм, атрофия зрительного нерва. Также выявляются изменения кожи и волос (алопеция, сыпи, язвы), нарушения слуха, рецидивирующие отиты, изменение голоса.

Для успешного лечения требуется ранняя или доклиническая диагностика, что обуславливает развитие и внедрение технологий неонатального скрининга во всех развитых странах.

**Традиционные программы неонатального скрининга как в РФ, так и в мире выявляют лишь малую часть НБО. Системные ограничения текущей модели:**

1. Наследственные болезни обмена, как правило, выявляются поздно, так как существующая система неонатального скрининга в контексте НБО имеет ограничения:

2. Большинство НБО, в том числе и поддающихся лечению, не входят в стандартные программы массового скрининга новорожденных.

**Поздняя манифестация метаболических нарушений:** метаболические расстройства часто выявляются позже первой недели жизни (период, когда обычно проводится неонатальный скрининг). В итоге диагноз устанавливается за пределами терапевтического окна и даже те НБО, которые потенциально поддаются коррекции (например, простыми витаминами или специализированной диетой), диагностируются с опозданием. **К моменту установления диагноза лечение уже не может исправить необратимое поражение центральной нервной системы (ЦНС).**

1. Отсутствие возможности быстро провести молекулярную диагностику и поставить точный диагноз.

2. Затруднен доступ к методам аналитической химии (ВЭЖХ, МС/МС), без которых невозможно оценить степень компенсации состояния пациента (в том числе и при метаболических кризах) и корректировать терапию.

3. Пациенты своевременно не маршрутизируются в специализированные центры, так как имеется недостаточная орфанная настороженность врачей первичного звена. **Селективный скрининг** остаётся эффективным рабочим инструментом, требующим настороженности врачей. В РФ его организационная основа – профилактические осмотры детей, диспансеризация взрослых, сеть центров здоровья. От того, насколько врач осведомлён о клинических масках НБО и обладает орфанной настороженностью, напрямую зависит продолжительность диагностической одиссеи пациента. Сократить эту одиссею, заменив её быстрой и точной диагностикой, можно только через системное образование врачей всех специальностей. Знание клинических масок НБО, умение интерпретировать результаты простых и сложных лабораторных тестов, умение работать в мультидисциплинарной команде, напрямую определяют судьбу пациента и его семьи.

**Простые биохимические тесты** позволяют выявить: анемию, лейкопению, тромбоцитопению, гипогликемию, гипераммониемию, метаболический ацидоз или алкалоз, изменение уровня холестерина, повышение КФК и других ферментов. Сочетание клинических симптомов, изменений в биохимических тестах и клиническом анализе крови, а также данных семейного анамнеза позволяет заподозрить НБО.

**Современные методы диагностики:**

**ВЭЖХ и тандемная масс-спектрометрия (МС/МС)** выявляют специфические метаболические изменения, верифицирующие группы НБО. Однако эти методы выявляют и неспецифические вторичные метаболиты, затрудняя диагностику. Поэтому подтверждающими методами в большинстве случаев являются **молекулярные методы**: различные типы ПЦР, MLPA, секвенирование по Сэнгеру, таргетное секвенирование, WES, WGS и другие. Выбор методов диагностики основан на клинической концепции диагноза и знании спектра патогенных вариантов в причинно-значимых генах.

**Лечение метаболических заболеваний:**

Лечение постоянно эволюционирует благодаря расшифровке механизмов болезней. Развивается персонализированная терапия. Только своевременно начатое лечение кардинально улучшает прогноз. Благодаря государственной поддержке (программы льготного обеспечения, фонд «Круг добра») многие пациенты с НБО получают необходимую терапию дорогостоящими препаратами. Главный барьер на пути своевременного назначения патогенетической терапии орфанных заболеваний – не цена или доступность препаратов, а отсутствие вовремя установленного диагноза. В результате длительной диагностической «одиссеи» развиваются необратимые осложнения, и патогенетическая терапия теряет эффективность. Глубокая информированность врачей всех специальностей об этой группе заболеваний, мультидисциплинарный подход к диагностике и лечению являются необходимым условием для успешного курирования пациентов.

## **Организаторы:**

- Ассоциация специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца (г.Санкт-Петербург)
- Министерство здравоохранения Амурской области
- ГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России
- ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» Минздрава России, г. Санкт-Петербург

## **При участии:**

- ФГБНУ «Дальневосточный научный центр физиологии и патологии дыхания», г.Благовещенск
- ФГБУ Хабаровский филиал Дальневосточного научного центра физиологии и патологии дыхания – НИИ охраны материнства и детства, г.Хабаровск
- КГБОУ ДПО «Институт Повышения Квалификации Специалистов Здравоохранения», г.Хабаровск
- ФГБОУ ВО ДВГМУ Минздрава России (г. Хабаровск)
- ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (в т.ч. ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева) *(согласование)*
- ФГБНУ «Научный центр психического здоровья»
- ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии имени Д.О. Отта», г.Санкт-Петербург
- ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, г.Тверь
- Национальная ассоциация биобанков и специалистов по биобанкированию
- НАО «Медицинский университет Семей», Республика Казахстан
- ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный экономический университет» Минздрава России, г.Санкт-Петербург
- ООО «Сербалаб»
- ООО «Лаборатория зрения»
- ООО «Академия молекулярной медицины»

## **Председатели конференции:**

### **Ларионова Валентина Ильинична**

*д.м.н., профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова, президент Ассоциации им. Е.И. Шварца, г.Санкт-Петербург*

### **Романцова Елена Борисовна**

*д.м.н., профессор, зав. кафедрой детских болезней ФГБОУМВО Амурская государственная медицинская академия» г.Хабаровск, председатель Амурского отделения РОШУМЗ, главный внештатный детский специалист МЗ РФ по медицинской помощи в образовательных учреждениях ДФО, г.Благовещенск*

### **Маркова Татьяна Геннадьевна**

*д.м.н., профессор кафедры сурдологии РМАНПО МЗ РФ, в.н.с. ФГБУ «СПб НИИ уха, горла, носа и речи» МЗ РФ, Санкт-Петербург, член Экспертного Совета Ассоциации им. Е.И. Шварца*

## **Сопредседатели конференции:**

### **Колесникова Софья Михайловна**

*и.о. ректора КГБОУ ДПО «ИПКСЗ» Министерства здравоохранения Хабаровского края, г.Хабаровск*

### **Ракицкая Елена Викторовна**

*д.м.н., доцент, зав. кафедрой госпитальной педиатрии ДВГМУ, г.Хабаровск*

### **Сикора Наталья Владимировна**

*зав. медико-генетической консультацией Перинатального центра Хабаровского края, главный внештатный генетик министерства здравоохранения Хабаровского края*

## **Научный комитет:**

### **Васина Анастасия Юрьевна**

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

### **Волгина Светлана Яковлевна**

*д.м.н., профессор кафедры госпитальной педиатрии, Казанский ГМУ, г.Казань*

### **Андриевская Ирина Анатольевна**

*д.б.н., профессор РАН, проректор по научной работе и инновационному развитию, ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России*

### **Войцеховский Валерий Владимирович**

*д.м.н., профессор, зав. кафедрой госпитальной терапии, ФГБОУВО Амурская государственная медицинская академия, г.Благовещенск*

### **Воинова Виктория Юрьевна (согласование)**

*д.м.н., зав. отдела клинической генетики ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, зав. кафедрой общей и медицинской генетики Института Биомедицины ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России; в.н.с. лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ НЦПЗ, Москва*

### **Галактионова Марина Юрьевна**

*д.м.н, заслуженный врач РФ, член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца», г. Красноярск*

### **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, член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца»*

### **Глотов Олег Сергеевич**

*д.б.н., Начальник Московского геномного центра ГБУЗ «МНПЦЛИ ДЗМ», зав. отделом экспериментальной медицинской вирусологии, молекулярной генетики и биобанкинга ФГБУ ФНКЦИБ ФМБА России, в.н.с. отдела геномной медицины им. В.С. Баранова ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта», член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца»*

### **Долинная Вилена Тимофеевна**

*к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней, Медицинский университет Семей, Казахстан*

### **Кирсанов Илья Игоревич**

*начальник отдела международных отношений СЗГМУ им. И.И. Мечникова, г.Санкт-Петербург*

### **Козлова Людмила Вячеславовна**

*д.м.н., засл. врач и засл. деятель науки РФ, профессор, г.Смоленск*

### **Коломейчук Сергей Николаевич**

*с.н.с. лаборатории генетики, КарНЦ РАН; зав. лабораторией геномики, Тюменский ГМУ, г.Тюмень*

### **Кочегурова Елена Михайловна**

*к.м.н., доцент Тверского ГМУ, внештатный генетик Минздрава Тверской области, г.Тверь*

### **Кузьмина Диана Алексеевна**

*д.м.н., профессор СПбГУ, член Экспертного совета Ассоциации им. Е.И. Шварца, г.Санкт-Петербург*

### **Лапин Сергей Владимирович**

*к.м.н., доцент, зав. лабораторией диагностики аутоиммунных заболеваний СПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, г.Санкт-Петербург*

### **Малявская Светлана Ивановна**

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

### **Марков Александр Анатольевич**

*директор НИИ медицинских биотехнологий, Тюменский ГМУ*

**Назаров Владимир Дмитриевич**

*к.м.н., НМЦ по молекулярной медицине, ПСПбГМУ им. И.П. Павлова*

**Пересецкая Ольга Владимировна**

*к.м.н., доцент Смоленского ГМУ, г. Смоленск*

**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, г. Тюмень*

**Полякова Светлана Игоревна**

*д.м.н., профессор РНИМУ им. Н.И. Пирогова, г. Москва*

**Прилуцкая Вероника Анатольевна**

*первая кафедра детских болезней, Белорусский ГМУ, Белоруссия, г. Минск*

**Приходько Ольга Борисовна**

*д.м.н., профессор ФГБОУ ВО Амурская государственной медицинская академия Минздрава России, г. Благовещенск*

**Сафонова Манушак Петросовна**

*к.м.н., ведущий научный сотрудник отдела радиационной экпатологии ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России*

**Серкин Дмитрий Михайлович**

*к.м.н., доцент, Читинской государственной медицинская академия Минздрава России, г. Чита*

**Скакун Владимир Николаевич**

*к.м.н., гендиректор «Медико-биологического центра», эксперт Ассоциации, г. Великий Новгород*

**Токтабаева Бакыткуль Жумагалиевна**

*зав. кафедрой детских болезней, Медицинский университет область Абай, г. Семей, Казахстан*

**Харченко Татьяна Владимировна**

*д.б.н., зав. кафедрой медицинской генетики СЗГМУ им. И.И. Мечникова, г. Санкт-Петербург*

**Щугарева Людмила Михайловна**

*д.м.н., профессор кафедры «Детская невропатология и нейрохирургия» СЗГМУ им. И.И. Мечникова, ведущий невролог СПбГБУЗ «Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий», руководитель комитета по молекулярной неврологии Ассоциации им. Е.И. Шварца, действующий член Европейской Академии Неврологии (ЕАН), эксперт по спинальной мышечной атрофии РФ (г. Санкт-Петербург)*

**Юров Иван Юрьевич**

*д.б.н., профессор РАН, руководитель лабораторий молекулярной генетики и цитогеномики мозга ФГБНУ НЦПЗ, г. Москва*

**Оргкомитет конференции:**

**Андриевская Ирина Анатольевна**

*д.б.н., профессор РАН, проректор по научной работе и инновационному развитию, ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России*

**Ерохина Дарья Викторовна**

*главный внештатный педиатр министерства здравоохранения Амурской области*

**Демиденко Наталья Леонидовна**

*главный врач ГБУЗ АО центр реабилитации «Надежда», главный внештатный сурдолог оториноларинголог министерства здравоохранения Амурской области*

**Кирсанов Илья Игоревич**

*начальник отдела международных отношений ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России СЗГМУ им. И.И. Мечникова*

**Молчанова Ирина Николаевна**

*Главный врач ГАУЗ АО Детская ГКБ г. Благовещенск*

**Романцова Елена Борисовна**

*д.м.н., профессор, зав. кафедрой детских болезней ФГБОУМВО Амурская государственная медицинская академия», главный внештатный детский специалист МЗ РФ по медицинской помощи в образовательных учреждениях ДФО, г. Благовещенск*

**Медведева Светлана Викторовна**

*к.м.н., доцент, декан ФПДО, зав. кафедрой детских болезней ФПДО ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России*

**Павленко Валентина Ивановна**

*д.м.н., доцент, декан педиатрического факультета, зав. кафедрой факультетской терапии ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России*

**Четыркин Виталий Геннадьевич**

*начальник отдела информационных технологий ФГБОУ ВО Амурской ГМА*

**Елбаев Алексей Владимирович**

*менеджер по коммуникациям и связям с организациями ООО "Академия молекулярной медицины"*

**Сергиенко Виктория Владимировна** (согласование)

**Генеральный партнер**



**Спонсор Конференции**



29 мая 2026 года

<p><b>9.00 - 9.30</b> (местное время)</p>	<p style="text-align: center;"><b>Открытие конференции:</b> <b>Приветственное слово:</b></p> <p><b>Жуковец Ирина Валентиновна</b> <i>д.м.н., и.о. ректора Амурской ГМА Минздрава России</i></p> <p><b>Силин Алексей Викторович</b> <i>д.м.н., профессор, проректор по международной работе и проектам ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России</i></p> <p><b>Андриевская Ирина Анатольевна</b> <i>д.б.н., профессор РАН, проректор по научной работе и инновационному развитию, ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России</i></p> <p><b>Ларионова Валентина Ильинична</b> <i>Президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины и лабораторной медицинской генетики им. Е. И. Шварца, научный руководитель Академии молекулярной медицины, профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Эксперт ГД РФ по редким заболеваниям</i></p> <p><b>Уржумцева Татьяна Борисовна</b> <i>к.э.н., советник Посольства России в Китае, Руководитель Российского культурного центра в Пекине, руководитель комитета международных связей Ассоциации им. Е.И. Шварца</i></p> <p><b>Саяпина Ирина Юрьевна</b> <i>д.б.н., доцент, проректор по научной работе и инновационному развитию ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России</i></p> <p><b>Романцова Елена Борисовна</b> <i>д.м.н., профессор, зав. кафедрой детских болезней Амурской ГМА Минздрава России, председатель Амурского отделения РОШУМЗ, главный внештатный детский специалист МЗ РФ по медицинской помощи в образовательных учреждениях ДФО, член рабочей группы по здравоохранению Общественного совета при Уполномоченном при Президенте РФ по правам ребенка</i></p> <p><b>Колесникова Софья Михайловна</b> <i>и.о. ректора КГБОУ ДПО "Институт Повышения Квалификации Специалистов Здравоохранения"</i></p> <p><b>Слепцова Наталья Геннадьевна</b> <i>главный педиатр МЗ Амурской области, зав. отделением ГАУЗ АО «Детская ГКБ»</i></p> <p><b>Сикора Наталья Владимировна</b> <i>зав. медико-генетической консультацией Перинатального центра Хабаровского края, главный внештатный генетик министерства здравоохранения Хабаровского края</i></p>
<p><b>9.30 - 11.45</b> (местное время)</p>	<p><b>Наследственные болезни обмена: клинические маски заболеваний</b></p> <p><b>Председатели:</b> <i>Романцова Елена Борисовна, Ларионова Валентина Ильинична, Колесникова Софья Михайловна</i></p>
<p><b>9.30 - 9.50</b> (местное время)</p>	<p><b>Дизморфология и семейный анамнез как ключи к диагнозу наследственных заболеваний обмена</b></p> <p><b>Ларионова Валентина Ильинична</b> (соавт. Храмцова Е.Г.) <i>Президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины и лабораторной медицинской генетики им. Е. И. Шварца, научный руководитель Академии молекулярной медицины, профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Санкт-Петербург</i></p>
<p><b>9.50 - 10.10</b> (местное время)</p>	<p><b>Как не пропустить альфа-маннозидоз и другие лизосомные заболевания врачу педиатру?</b></p> <p><b>Романцова Елена Борисовна</b> <i>д.м.н., профессор, зав. кафедрой детских болезней ФГБОУ ВО Амурской ГМА Минздрава России, г. Благовещенск</i></p>
<p><b>10.10 - 10.30</b> (местное время)</p>	<p><b>Острые формы наследственных заболеваний, протекающие с интоксикацией. Острая печеночная порфирия. Диагностика, лечение, профилактика</b></p> <p><b>Ларионова Валентина Ильинична</b> <i>д.м.н., профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i></p>

10.30 - 10.50 (местное время)	<b>Рахитоподобные заболевания в практике врача педиатра. Роль молекулярно-генетических исследований в диагностике (на примере X-сцепленного гипофосфатемического рахита)</b> <b>Ракицкая Елена Викторовна</b> <i>зав. кафедрой госпитальной и факультетской педиатрии с курсом пропедевтики детских болезней ФГБОУ ВО Дальневосточный государственный медицинский университет Минздрава России, д.м.н., доцент, врач педиатр, детский эндокринолог, г. Хабаровск</i>
10.50 - 11.10 (местное время)	<b>Современные аспекты наблюдения детей с гиперхолестеринемией</b> <b>Шанова Оксана Владимировна</b> <i>канд. мед. наук, ассистент каф. детских болезней ФГБОУ ВО Амурской ГМА Минздрава России, г. Благовещенск</i>
11.10 - 11.30 (местное время)	<b>Наследственные заболевания обмена в Хабаровском крае. Опыт лечения МПС 2 типа</b> <b>Сикора Наталья Владимировна</b> <i>зав. медико-генетической консультацией КГБУЗ Перинатальный центр министерства здравоохранения Хабаровского края им. профессора Г.С. Постола, главный внештатный специалист врач генетик министерства здравоохранения Хабаровского края, г.Хабаровск</i>
11.30 - 11.45 (местное время)	<b>Вопросы. Обсуждение</b>
11.45 - 12.20 (местное время)	<b>Перерыв</b>
12.20 - 15.00 (местное время)	<b>Частые и редкие наследственные заболевания с поражением слуха: от несиндромальной тугоухости до болезней обмена в практике сурдолога</b> <b>Председатели:</b> <i>Маркова Татьяна Геннадьевна, Ларионова Валентина Ильинична</i> <i>(Симпозиум при поддержке компании CapitalBio Technology, КНР)</i>
12.20 - 12.50 (местное время)	<b>Наследственные болезни обмена и нарушения слуха. Дифференциальный диагност. Молекулярная диагностика</b> <b>Маркова Татьяна Геннадьевна</b> <i>д.м.н., профессор кафедры сурдологии РМАНПО МЗ РФ, в.н.с. 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>
12.50 - 13.10 (местное время)	<b>Аудиологический скрининг и генетическая тугоухость</b> <b>Демиденко Наталья Леонидовна</b> <i>главный врач ГБУЗ АО центр реабилитации «Надежда», главный внештатный сурдолог оториноларинголог министерства здравоохранения Амурской области</i>
13.10 - 13.30 (местное время)	<b>Диагностика наследственной тугоухости в Республике Узбекистан</b> <b>Каримова Наргиза Абдуллаевна</b> <i>к.м.н., руководитель лаборатории Головокружения при НИИ оториноларингологии, хирурги головы и шеи, школа Magic Ear Academy и Dr.Vertigo.Uz, врач аудиолог-вестибулолог, г. Ташкент</i>
13.30 - 13.50 (местное время)	<b>Распространенность наследственной тугоухости среди кыргызов</b> <b>Халфина Васима Вадимовна (согласование)</b> <i>оториноларинголог-сурдолог Центр диагностики «Слух», г Бишкек, Кыргызстан</i>
13.50 - 14.15 (местное время)	<b>Трансформация, практика и применение молекулярной диагностики глухоты в Китае</b> <b>Yanze Li</b> <i>Вице-президент CapitalBio Technology, КНР</i>
14.15 - 14.35 (местное время)	<b>Изучение генетики нарушений слуха в Республике Беларусь</b> <b>Левая-Смоляк Анастасия Михайловна (согласование)</b> <i>к.м.н., Белорусский государственный медицинский университет, кафедра оториноларингологии, старший преподаватель, МЦ Томография, врач-оториноларинголог-аудиолог/отоневролог, г. Минск, Республика Беларусь</i>

14.35 - 14.55 (местное время)	<b>Аудиологический скрининг в Республике Беларусь</b> <b>Меркулова Елена Павловна</b> (согласование) <i>д.м.н., профессор кафедры оториноларингологии Белорусской медицинской академии последипломного образования, г. Минск, Республика Беларусь</i>
14.55 - 15.00 (местное время)	<b>Вопросы. Обсуждение</b>
15.00 - 15.30 (местное время)	<b>Перерыв</b>
15.30 - 17.40 (местное время)	<b>От преаналитики к молекулярной диагностике: роль биохимических, аналитических и генетических методов в распознавании НБО</b> <b>Председатели:</b> <i>Ларионова Валентина Ильинична</i>
15.30 - 16.00 (местное время)	<b>В тандеме сильнее: как клинические симптомы и простые лабораторные тесты определяют маршрут и концепцию диагноза НБО. Портативные приборы (point-of-care) для селективного скрининга и контроле лечения на дому.</b> <b>Тренинг по определению аммиака с использованием портативного прибора (point-of-care)</b> <b>Ларионова Валентина Ильинична</b> <i>д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i>
16.00 - 16.20 (местное время)	<b>Аналитические методы (ВЖХ, ТМС) в диагностике и контроле лечения наследственных заболеваний обмена. Вторичные метаболические изменения</b> <b>Демиденко Наталья</b> <i>ООО «Компания Хеликон»</i>
16.20 - 16.40 (местное время)	<b>Оптимизация выделения нуклеиновых кислот из клинического материала для молекулярной диагностики</b> <b>Петрачук Ольга</b> <i>ООО «Компания Хеликон»</i>
16.40 - 17.00 (местное время)	<b>Опыт использования NGS в клинической практике</b> <b>Аникин Григорий Александрович</b> <i>компания MGI</i>
17.00 - 17.20 (местное время)	<b>От скрининга к точному диагнозу: роль NGS в расширении неонатальных программ при НБО</b> <b>Трубкина Елизавета</b> <i>специалист по продукции для NGS, ООО «Компания Хеликон»</i>
17.20 - 17.35 (местное время)	<b>Биохимические тесты для селективного скрининга. Оптимизация системы профилактических осмотров</b> <b>Кирсанов Илья Игоревич</b> <i>начальник отдела международных отношений ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России СЗГМУ им И.И. Мечникова, Эксперт Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца, г. Санкт-Петербург</i>
17.35 - 17.40 (местное время)	<b>Вопросы, обсуждение</b>
17.40 - 18.20 (местное время)	<i>Вечерняя мини-лекция</i> <b>Практические вопросы применения набора "TREC/KREC-Amp PS" в диагностике первичных и вторичных иммунодефицитов</b> <b>Останкова Юлия Владимировна</b> <i>к.б.н., заведующая лабораторией иммунологии и вирусологии ВИЧ-инфекции, с.н.с. лаборатории молекулярной иммунологии СПб НИИ эпидемиологии и микробиологии им. Пастера</i>
18.20 - 18.30 (местное время)	<b>Подведение итогов первого дня конференции</b>

30 мая 2026 года

<p><b>10.00 - 12.00</b> (местное время)</p>	<p align="center"><b>Молекулярно-генетические исследования в клинической практике: опыт региона</b></p> <p><b>Председатели:</b> <i>Шуматова Татьяна Александровна, Ларионова Валентина Ильинична</i></p>
<p><b>10.00 - 10.20</b> (местное время)</p>	<p><b>Вариативность генотипов вирусного гепатита С среди населения Амурской области</b></p> <p><b>Зотова Анастасия Владимировна</b> <i>канд. мед. наук, ассистент каф. детских болезней ФГБОУ ВО Амурской ГМА Минздрава России, г. Благовещенск</i></p>
<p><b>10.20 - 10.40</b> (местное время)</p>	<p><b>Клинический случай синдрома делеции хромосомы 5q14.3 ребенка с эпилепсией</b></p> <p><b>Чупак Эльвира Леонидовна</b> <i>канд. мед. наук, ассистент кафедры детских болезней ФГБОУ ВО Амурской ГМА Минздрава России, врач-педиатр ГАУЗ АО Детская ГКБ, г. Благовещенск</i></p>
<p><b>10.40 - 11.00</b> (местное время)</p>	<p><b>Таргетная терапия в онкогематологии</b></p> <p><b>Войцеховский Валерий Владимирович</b> <i>д.м.н., профессор, зав. кафедрой госпитальной терапии с курсом фармакологии ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России</i></p>
<p><b>11.00 - 11.20</b> (местное время)</p>	<p><b>Молекулярно-генетический профиль пациента раннего возраста с аллергической энтеропатией</b></p> <p><b>Шуматова Татьяна Александровна</b> <i>д.м.н., профессор, директор института педиатрии ФГБОУ ВО ТГМУ</i></p> <p><b>Коваленко Дарья Вадимовна</b> <i>ассистент института педиатрии ФГБОУ ВО ТГМУ</i></p>
<p><b>11.20 - 11.50</b> (местное время)</p>	<p><b>Молекулярные основы выбора лекарственных препаратов для лечения наследственных заболеваний</b></p> <p><b>Ларионова Валентина Ильинична</b> <i>д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i></p>
<p><b>11.50 - 12.00</b> (местное время)</p>	<p><b>Вопросы, обсуждения</b></p>
<p><b>12.00 - 12.30</b> (местное время)</p>	<p><b>Перерыв</b></p>
<p><b>12.30 - 15.00</b> (местное время)</p>	<p align="center"><b>Острые проявления наследственных болезней обмена, поражение дыхательной системы и инфекции: современные методы диагностики и лечения</b></p> <p><b>Председатели:</b> <i>Ларионова Валентина Ильинична, Романцова Елена Борисовна, Вавилова Вера Петровна, Супрун Евгений Николаевич</i></p> <p align="center"><i>(Секция организована совместно с Институтом патологии дыхания)</i></p>
<p><b>12.30 - 12.50</b> (местное время)</p>	<p><b>Клинические и генетические предикторы гиперреактивности дыхательных путей у детей в постинфекционный период респираторных заболеваний</b></p> <p><b>Манукян Айкуш Славиковна</b> <i>врач детский пульмонолог ФГБНУ «Дальневосточный научный центр физиологии и патологии дыхания», г. Благовещенск</i></p>
<p><b>12.50 - 13.10</b> (местное время)</p>	<p><b>Иммуногенетические особенности бронхиальной астмы у детей</b></p> <p><b>Супрун Евгений Николаевич</b> <i>д.м.н., профессор кафедры госпитальной и факультетской педиатрии с курсом пропедевтики детских болезней ФГБУ ВО ДВГМУ Минздрава России, главный внештатный специалист - врач детский аллерголог Минздрава Хабаровского края, аллерголог филиала Федерального государственного бюджетного научного учреждения Хабаровский филиал ДНЦ ФПД – НИИ ОМИД), г. Хабаровск</i></p>

<p><b>13.10 - 13.30</b> (местное время)</p>	<p><b>Частоболеющие дети. Как не пропустить иммунодефицит?</b> <b>Вавилова Вера Петровна</b> <i>д.м.н., профессор кафедры поликлинической педиатрии, проректор по учебно-методической работе Кемеровского государственного медицинского университета, председатель регионального отделения общественной организации «Союз педиатров России» по Кемеровской области-Кузбассу</i></p>
<p><b>13.30 - 13.50</b> (местное время)</p>	<p><b>Наследственные заболевания в практике пульмонолога. Клинические случаи</b> <b>Старевская Светлана Валерьевна</b> <i>д.м.н., в.н.с. ФГБУ "СПб НИИФ", эксперт Ассоциации им. Е.И. Шварца</i></p>
<p><b>13.50 - 14.20</b> (местное время)</p>	<p><b>Острые метаболические расстройства в клинической практике. Диагностика, лечение, профилактика</b> <b>Ларионова Валентина Ильинична</b> <i>д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i></p>
<p><b>14.20 - 14.50</b> (местное время)</p>	<p><b>Тандем генетики и микробиоты</b> <b>Глотов Олег Сергеевич</b> <i>д.б.н., Начальник Московского геномного центра ГБУЗ «МНПЦЛИ ДЗМ», зав. отделом экспериментальной медицинской вирусологии, молекулярной генетики и биобанкинга ФГБУ ФНКЦИБ ФМБА России, в.н.с. отдела геномной медицины им. В.С. Баранова ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта», член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»</i></p>
<p><b>14.50 - 15.00</b> (местное время)</p>	<p><b>Вопросы, обсуждение</b></p>
<p><b>15.00 - 15.15</b> (местное время)</p>	<p><b>Перерыв</b></p>
<p><b>15.15 - 16.30</b> (местное время)</p>	<p><b>Аналитические методы в метаболической диагностике: от неонатального скрининга к цифровым инструментам</b> <b>Председатели:</b> <i>Романцова Елена Борисовна, Ларионова Валентина Ильинична, Васина Анастасия Юрьевна</i></p>
<p><b>15.15 - 15.45</b> (местное время)</p>	<p><b>Аналитические методы в неонатальном скрининге и селективной метаболической диагностике</b> <b>Ларионова Валентина Ильинична</b> <i>д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i></p>
<p><b>15.45 - 16.10</b> (местное время)</p>	<p><b>Обзор цифровых инструментов и приложений для контроля метаболитов</b> <b>Васина Анастасия Юрьевна</b> <i>Научный руководитель лаборатории метаболизма, питания и восстановительных технологий, Академия молекулярной медицины, г. Санкт-Петербург</i></p>
<p><b>16.10 - 16.20</b> (местное время)</p>	<p><b>Вопросы, обсуждение</b></p>
<p><b>16.20 - 16.30</b> (местное время)</p>	<p><i>Круглый стол</i> <b>Пациентские сообщества как региональный навигатор: сокращая диагностическую одиссею вместе</b> <i>Хвостикова Елена Аркадьевна, Романцова Елена Борисовна, Сикора Наталья Владимировна</i></p>
<p><b>16.40 - 17.00</b> (местное время)</p>	<p><b>Закрытие конференции, обсуждение результатов</b></p>