



*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. Простые и сложные
лабораторные исследования в клинической практике. Что
должны знать врачи первичного звена?**

Дата проведения

6 -7 февраля 2025 г.

Формат проведения:

Очно-дистанционный

Место проведения:

- г. Вологда, Пошехонское шоссе, д.31, Вологодская областная детская клиническая больница
- Санкт-Петербург (адрес уточняется)
- Онлайн платформа «МТС Линк» (**требуется предварительная регистрация**)

Планируется участие специалистов из Череповца, Архангельска, Коми, Мурманска, Ярославля, Твери, Пскова

РЕГИСТРАЦИЯ

<https://my.mts-link.ru/j/4861555/535023082>

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

Участие бесплатное!

Цель мероприятия:

Повышение квалификации врачей педиатров, неврологов, психиатров, кардиологов, терапевтов, медицинских и лабораторных генетиков, офтальмологов, онкологов, врачей лучевой и функциональной диагностики, реаниматологов, и других специалистов в области персонализированной медицины.

Расширение знаний о диагностике наследственных заболеваний, а также о молекулярных основах выбора лекарственных препаратов для лечения наследственных заболеваний у детей и взрослых.

Усиление мультидисциплинарных взаимодействий.

Целевая аудитория:

Врачи педиатры, неврологи, психиатры, кардиологи, терапевты, медицинские и лабораторные генетики, офтальмологи, пульмонологи, нефрологи, онкологи, врачи лучевой и функциональной диагностики, реаниматологи, врачи лабораторной диагностики.

Научные организаторы:

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

При участии:

- Вологодской областной детской клинической больницы
- ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» Минздрава России
- ФБГНУ «Институт Экспериментальной медицины»
- Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Ярославский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (ФГБОУ ВО ЯГМУ Минздрава России)
- ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта»
- ФГБОУ ВО Тверского государственного медицинского университета Минздрава России
- КемГУ Кемеровский Государственный университет.
- Северного Государственного Медицинского Университета

Научный комитет:

Герасимов Александр Павлович

невролог-генетик, с.н.с. НИЛ нейрохирургии детского возраста НМИЦ им. В.А. Алмазова

Глотов Андрей Сергеевич

д.б.н., заведующий отделом геномной медицины им. В.С. Баранова ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта», профессор кафедры генетики и селекции СПбГУ, вице-президент национальной ассоциации биобанков и специалистов по биобанкированию, член правления Российского общества медицинских генетиков, член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»

Глотов Олег Сергеевич

д.б.н., заведующий Отделом экспериментальной медицинской вирусологии, молекулярной генетики и биобанкинга ФГБУ ДНКЦИБ 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»

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

Кривошеев Дмитрий Михайлович

к.б.н., доцент кафедры естественно-научных дисциплин Вологодского филиала Ярославского государственного медицинского университета., Вологда

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

Мазо Галина Элевна

д.м.н., главный научный сотрудник, руководитель Отделения эндокринологической психиатрии ФГБУ «НМИЦ ПН им. В.М. Бехтерева» Минздрава России

Малявская Светлана Ивановна

д.м.н., проф. Северного Государственного Медицинского Университета, руководитель Комитета по молекулярным основам педиатрии «Ассоциации им. Е.И. Шварца»

Муружева Замира Магометовна

к.м.н., ФГБНУ «Институт экспериментальной медицины»

Натальин Павел Борисович

к.б.н. Эксперт Биомедицинского кластера Фонда «Сколково»

Снегова Евгения Владимировна

Врач-невролог, заведующая неврологическим отделением СПб ГБУЗ «Консультативно-диагностический центр для детей»

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., проф. СЗГМУ им И.И. Мечникова, председатель Экспертного Комитета по молекулярной неврологии детского возраста Ассоциации им. Е.И. Шварца

Эмануэль Владимир Леонидович

д.м.н., профессор, вице-президент Российской Ассоциации медицинской лабораторной диагностики, Главный специалист-эксперт по клинической лабораторной диагностике Росздравнадзора по Северо-Западному Федеральному округу, академик Российской метрологической академии

Юров Иван Юрьевич

д.б.н., профессор РАН, руководитель лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. проф. Ю.Б. Юрова ФГБНУ НЦПЗ

6 февраля 2025 года

10.00 - 11.00	Регистрация участников
11.00 - 11.15	Открытие конференции: Логвин Андрей Андреевич <i>главный врач Вологодской областной детской клинической больницы</i> Представители Министерства здравоохранения Вологодской Области <i>(согласование)</i> Ларионова Валентина Ильинична <i>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</i> Руководитель Вологодского филиала Ярославского государственного медицинского университета <i>(согласование)</i> Кривошеев Дмитрий Михайлович <i>(согласование)</i> <i>к.б.н., доцент кафедры естественно-научных дисциплин Вологодского филиала Ярославского государственного медицинского университета., Вологда</i>
11.15 - 13.15	Дизморфология в практике врача -педиатра. Профилактические осмотры детского населения как инструмент раннего выявления наследственных заболеваний. Маршрутизация пациентов Председатели: <i>Ларионова Валентина Ильинична, Кочегурова Елена Михайловна</i>
11.15 - 11.40	Профилактические осмотры детского населения как инструмент раннего выявления наследственных заболеваний Ларионова Валентина Ильинична <i>д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова</i> Храмцова Елена Георгиевна <i>к.м.н., СЗГМУ им И.И. Мечникова</i>
11.40 - 12.10	Дисморфология в практике врача-педиатра. Как не пропустить альфа-маннозидоз 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</i>
12.10 - 12.40	Мукополисахаридозы как курабельные заболевания. Роль селективного скрининга для ранней диагностики на примере синдрома Хантера 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</i>
12.40 - 13.00	Дизморфология как проявление лизосомных заболеваний: взгляд детского стоматолога Кузьмина Диана Алексеевна <i>д.м.н., проф. СПбГУ, Санкт-Петербург</i>
13.00 - 13.30	Перерыв
13.30 - 14.45	Лабораторная диагностика наследственных заболеваний Председатели: <i>Ларионова Валентина Ильинична, Натальин Павел Борисович, Кривошеев Дмитрий Михайлович</i>
13.30 - 14.00	Алгоритмы выбора методов лабораторной диагностики и контроля лечения у пациентов с наследственными заболеваниями в клинических примерах 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</i>

	Дмитрий Михайлович Кривошеев <i>кандидат биологических наук, руководитель исследовательских и образовательных проектов компании Genotek, доцент кафедры естественно-научных дисциплин Вологодского филиала Ярославского государственного медицинского университета.</i>
14.00 - 14.30	NGS в клинической практике. Диалог с клиническим генетиком Натальин Павел Борисович <i>кандидат биологических наук, Эксперт Биомедицинского кластера Фонда «Сколково», Генеральный директор ООО «БиДжиАй Рус», Менеджер по развитию бизнеса, Россия и СНГ, BGI Genomics</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</i>
14.30 - 14.45	Вопросы, обсуждение
15.00 - 17.30	Частоболеющие дети. Наследственные заболевания, протекающие с развитием интоксикации и острых форм Председатели: <i>Ларионова Валентина Ильинична, Галактионова Марина Юрьевна</i>
15.00 - 15.30	Частоболеющие дети. Как не пропустить иммунодефицит Лаберко Александра Леонидовна <i>врач-иммунолог, Санкт-Петербург</i>
15.30 - 16.00	Острые формы наследственных заболеваний, протекающие с интоксикацией. Диагностика, лечение, профилактика 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</i>
16.00 - 16.30	Судороги как клинические проявления наследственных заболеваний обмена. Путь к персонализированной эпилептологии Щугарева Людмила Михайловна <i>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 им. Е.И. Шварца», Санкт-Петербург</i>
16.30 - 17.00	Туберозный склероз: диагностика и лечение у детей Сироткина Татьяна Валерьяновна <i>врач -невролог БУЗ ВО «Вологодская областная детская клиническая больница»</i>
17.00 - 17.15	Вопросы, обсуждение
17.15 - 17.20	Завершение первого дня

7 февраля 2025 года

12.00 - 13.30	Наследственные заболевания нарушения простых и сложных липидов. Диагностика, лечение Председатели: <i>Ларионова Валентина Ильинична, Петрушина Антонина Дмитриевна, Назаров Владимир Дмитриевич</i>
12.00 - 12.30	Наследственные заболевания липопротеинов в клинических примерах 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>
12.30 - 12.50	Молекулярно-генетическая диагностика семейной гиперхолестеринемии Назаров Владимир Дмитриевич <i>к.м.н., НМИЦ Минздрава России по молекулярной медицине, ПСПбГМУ имени акад. И.П. Павлов, Санкт-Петербург</i>
12.50 - 13.10	Тканеспецифичность энергообмена. Роль физической нагрузки и энерготропных препаратов в коррекции липидного обмена Васина Анастасия Юрьевна <i>Научный руководитель лаборатории метаболизма, питания и восстановительных технологий, Академия молекулярной медицины, г. Санкт-Петербург</i>
13.10 - 13.35	Болезнь Фабри: диагностика, стратегии терапии 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>
13.35 - 13.45	Вопросы, обсуждение
13.45 - 14.30	Перерыв
14.30 - 15.30	Инструментальная и лабораторная диагностика наследственных заболеваний Председатели: <i>Ларионова Валентина Ильинична, Глотов Андрей Сергеевич</i>
14.30 - 15.00	Лучевые аспекты диагностики наследственных заболеваний с поражением мозга Щугарева Людмила Михайловна <i>д.м.н., проф. СЗГМУ им И.И. Мечникова, председатель Экспертного Комитета по молекулярной неврологии детского возраста Ассоциации им. Е.И. Шварца</i>
15.00 - 15.30	Молекулярные технологии в педиатрии. Интерпретация результатов лабораторных исследований в клинических примерах 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>
15.30 - 16.00	Пять генетических тестов для семьи Глотов Андрей Сергеевич <i>д.б.н., заведующий отделом геномной медицины им. В.С. Баранова ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта», профессор кафедры генетики и селекции СПбГУ, вице-президент национальной ассоциации биобанков и специалистов по биобанкированию, член правления Российского общества медицинских генетиков, член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»</i>
16.00 - 16.20	Экономические аспекты лабораторной диагностики нервно-мышечных заболеваний на примере миодистрофии Дюшена и болезни Помпе Кирсанов Илья Игоревич <i>Генеральный директор ООО «Академия Молекулярной Медицины»</i>

16.20 - 16.50	<p>Обзор отечественных препаратов для лечения наследственных заболеваний</p> <p>Геворкян Анаит Казаровна <i>к.м.н., врач высшей категории, координатор тематических площадок «Здравоохранение» и «Демография» Общероссийского Народного Фронта, член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца», доцент кафедры педиатрии им. академика Г.Н. Сперанского ФГБОУ ВО ДПО Российская медицинская академия непрерывного последипломного образования Минздрава России, г. Москва</i></p>
16.50 - 17.00	Вопросы, обсуждение
17.00 - 17.10	Завершение второго дня