



*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

Программа

Всероссийская конференция:

**Актуальные вопросы ранней диагностики, лечения и реабилитации
лизосомных заболеваний**

Официальная страница Конференции:

<https://schwassociation.ru/events/conference-7-9-12-2023/>

Дата проведения

7-9 декабря 2023 г.

Формат проведения:

Дистанционный

Место проведения:

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

При участии:

- ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» Минздрава России
- ФГБОУ ВО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова»
- ФГБ ОУ ВО Тверская ГМУ МЗРФ
- ФБГНУ «Институт Экспериментальной медицины»
- Ассоциация неврологов Санкт-Петербурга (согласование)
- ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. Турнера» Минздрава России
- СПб ГКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)»
- Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий (Детская городская больница № 1)
- ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта»
- Северный Государственный Медицинский Университет
- ООО «Корела-Мед»
- ООО «ФИНЭК-Конгресс»
- ООО «Академия Молекулярной Медицины»

Научный комитет:

Галактионова Марина Юрьевна

д.м.н., доцент, заслуженный врач РФ, декан медицинского факультета ФГБОУ ВО «Псковский государственный университет», профессор кафедры клинической медицины ИМиЭБ ФГБОУ ВО «Псковский государственный университет» (Псков)

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)

Герасимов Александр Павлович

невролог-генетик, старший научный сотрудник НИЛ нейрохирургии детского возраста НМИЦ им. В.А. Алмазова

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 им. 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»

Голдобин Виталий Витальевич

д.м.н., заведующий кафедрой неврологии им. акад. С.Н. Давиденкова ФГБОУ ВО Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова Минздрава РФ

Иванова Наталия Евгеньевна

д.м.н., профессор, з.д.н., невролог-реабилитолог, зав. научным отделом РНХИ им. А.Л. Поленова НМИЦ им. В.А. Алмазова

Коротеев Александр Леонидович

к.м.н., главный врач СПб ГКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)»

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 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

Мазинг Александра

к.м.н., НМЦ Минздрава России по молекулярной медицине, ПСПбГМУ имени акад. И.П. Павлова

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., профессор, зав. кафедрой педиатрии ФГБОУ ВО СГМУ (г. Архангельск) Минздрава России, Эксперт Комитета молекулярной педиатрии Ассоциации им. Е.И. Шварца

Муружева Замира Магометовна

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

Снегова Евгения Владимировна

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

Соловьев Сергей Владимирович

Главный внештатный специалист по медицинской генетике Псковской области, заведующий клинико – диагностическим отделением ГБУЗ Псковская городская больница

Соснина Ирина Брониславовна

Заместитель главного врача по медицинской части СПб ГБУЗ «Консультативно-диагностический центр для детей». Главный внештатный детский специалист невролог Комитета по здравоохранению СПб

Токтабаева Бакыткуль Жумагалиевна

к.м.н., и.о. доцента, врач-педиатр высшей категории, начальник кафедры пропедевтики детских болезней Медицинского университета Семей

Уржумцева Татьяна Борисовна

руководитель комитета международных связей Ассоциации им. Е.И. Шварца, исполнительный директор Ассоциации «Китайский деловой центр», директор центра изучения Китая и стран АТР СПбГЭУ

Харченко Татьяна Владимировна

д.б.н., заведующий кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова» Минздрава России

Храмцова Елена Георгиевна

к.м.н., доцент ФГБУ ВО «Северо-западный государственный медицинского университета имени И.И. Мечникова»

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»

Юров Иван Юрьевич

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

Юрьева Татьяна Николаевна

д.м.н., профессор, заместитель директора по научной работе Иркутского филиала ФГАУ «МНТК «Микрохирургия глаза» им. акад. С.Н. Федорова» Минздрава России

Организационный комитет:

Елбаев Алексей Владимирович (Санкт-Петербург)

Курсанов Илья Игоревич (Санкт-Петербург)

Ларионов Евгений Евгеньевич (Санкт-Петербург)

Ларионова Даяна Дмитриевна (Санкт-Петербург)

7 декабря 2023 года

| | |
|---------------|--|
| 10.00 - 11.30 | Дисморфология как проявление лизосомных заболеваний Председатели: <i>Ларионова Валентина Ильинична, Геворкян Анаит Казаровна</i> |
| 10.00 - 10.30 | Общая характеристика лизосомных заболеваний. Современные подходы к диагностике и лечению Ларионова В.И. <i>д.м.н., проф. СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i> |
| 10.30 - 10.55 | Методология объективного обследования пациента для выявления лизосомных заболеваний. Показания к селективному скринингу на лизосомные заболевания в возрастном аспекте глазами врача-педиатра Храмцова Елена Георгиевна <i>к.м.н., СЗГМУ им И.И. Мечникова</i> |
| 10.55 - 11.20 | Дисморфология как проявление лизосомных заболеваний: взгляд детского стоматолога Кузьмина Д.А. <i>д.м.н., проф. СПбГУ</i> |
| 11.20 - 11.30 | Обсуждение |
| 11.30 - 12.00 | Перерыв |
| 12.00 - 13.00 | <p style="text-align: center;"><i>Симпозиум</i></p> Клинический разбор: Миопатия у детей и взрослых Председатель и модератор: <i>Ларионова Валентина Ильинична</i> <i>(Симпозиум при поддержке АО Санофи Россия. Баллы НМО не начисляются)</i> |
| 12.00 - 12.05 | Вступительное слово модератора |
| 12.05 - 12.25 | Клинический разбор: диагностическая одиссея пациента с миопатией» Проскокова Татьяна Николаевна <i>д.м.н., профессор кафедры неврологии и нейрохирургии ФГБОУ ВО ДВГМУ Минздрава России, врач-невролог, г. Хабаровск</i> |
| 12.25 - 12.30 | Ответы на вопросы |
| 12.30 - 12.50 | Клинический разбор: миопатии у детей Вафина Зульфия Ильсуровна <i>Гл. генетик Респ. Татарстан, зав. Медико-генетической консультацией. Член общества медицинских генетиков России. Член Ассоциации специалистов медицины плода, г. Казань</i> |
| 12.50 - 12.55 | Ответы на вопросы |
| 12.55 - 13.00 | Заключительное слово модератора |
| 13.00 - 13.30 | Перерыв |
| 13.30 - 15.00 | Достигая лечения преодолеваем трудности все вместе Председатели: <i>Ларионова Валентина Ильинична, Муружеева Замира Магомедовна, Очирова Полина Вячеславовна</i> |
| 13.30 - 14.00 | Сложный путь к лечению пациента с синдромом Хантера. Когда нужна помощь врачу? Ларионова В.И. <i>д.м.н., проф. СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i> |

| | |
|---------------|--|
| 14.00 - 14.20 | «Тернистый» путь к лечению взрослого пациента с болезнью Помпе. Пример успешного межведомственного сотрудничества <i>Муружева З.М.</i> <i>к.м.н., ФГБНУ «Институт экспериментальной медицины»</i> |
| 14.20 - 14.40 | Альфа-маннозидоз как трудный диагноз. Работа над ошибками <i>Рашидова С.Н. (соавт. Булатникова М.А., Муружева З.М.)</i> <i>врач-невролог клиники ФГБНУ «ИЭМ» (Санкт-Петербург)</i> |
| 14.40 - 14.50 | Вопросы, обсуждение |
| 14.50 - 15.00 | Завершение первого дня Конференции |

8 декабря 2023 года

| | |
|---------------|--|
| 12.30 - 16.30 | Поражение нервной системы при лизосомных заболеваниях и новые стратегии терапии Председатели: <i>Ларионова Валентина Ильинична, Маркова Татьяна Геннадьевна</i> |
| 12.30 - 13.40 | Лизосомные заболевания глазами врача-детского невролога. Показания к селективному скринингу. Возрастные аспекты <i>Шугарева Л.М.</i> <i>д.м.н., профессор ФГБОУ ВО СЗГМУ им И. И. Мечникова, СПб ГБУЗ «Детская городская больница №1» - заведующая отделением неврологии</i> |
| 13.40 - 14.10 | Нейрональный цероидный липофусциноз. Клиническая презентация <i>Снегова Евгения Владимировна</i> <i>Врач-невролог, заведующая неврологическим отделением СПб ГБУЗ «Консультативно-диагностический центр для детей»</i> |
| 14.10 - 14.35 | Лизосомные заболевания глазами сурдолога – медицинского генетика. Клинический случай <i>Маркова Т.Г.</i> <i>д.м.н., профессор кафедры сурдологии РМАНАО МЗРФ, ведущий научный сотрудник «ГБУЗ НИКИО им Л.И. Свержевского» ДЗМ, врач-генетик МГЦ «Геномед», Москва</i> |
| 14.35 - 15.05 | Новые стратегии лечения болезни Хантера: молекулярные и метаболические основы выбора терапии <i>Ларионова В.И.</i> <i>д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i> |
| 15.05 - 15.50 | Методы лучевой диагностики для выявления лизосомных болезней накопления <i>Шугарева Л.М.</i> <i>д.м.н., профессор ФГБОУ ВО СЗГМУ им И. И. Мечникова, СПб ГБУЗ «Детская городская больница №1» - заведующая отделением неврологии</i> <i>Трофимова Т.Н.</i> <i>д.м.н., профессор кафедры рентгенологии и радиологии ГБОУ ВПО СПбГМУ им. И.П. Павлова Минздрава России, Санкт-Петербург</i> |
| 15.50 - 16.30 | Методы оценки психического развития детей младенческого, раннего детского и дошкольного возраста. Обзор методов. Опыт применения у пациентов с лизосомными заболеваниями <i>Шумова Татьяна Юрьевна</i> <i>медицинский психолог, Заведующий отделением психолого-социального сопровождения материнства и детства ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» МЗРФ, ассистент кафедры психологии Института медицинского образования центра Алмазова</i> |
| 16.30 - 17.00 | Перерыв |

| | |
|---------------|--|
| 17.00 - 18.40 | <p align="center">Поражение костно-мышечной системы у пациентов с лизосомными заболеваниями</p> <p>Председатели: <i>Очирова Полина Вячеславовна, Ларионова Валентина Ильинична</i></p> |
| 17.00 - 17.30 | <p>Поражение костно-мышечной системы при лизосомных заболеваниях у взрослых глазами врача-ортопеда и травматолога</p> <p>Очирова П.В. <i>ортопед-вертебролог, Клиника патологии позвоночника и редких заболеваний в ФГБУ «НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова», Курган</i></p> |
| 17.30 - 18.10 | <p>Лизосомные заболевания глазами врача-ревматолога</p> <p>Костик М.М. <i>д.м.н., профессор кафедры госпитальной педиатрии ГБОУ ВПО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет», Санкт-Петербург</i></p> |
| 18.10 - 18.35 | <p>Клинические и рентгенологические показания к селективному скринингу на лизосомные заболевания с поражением костно-мышечной системы. Взгляд врача – детского ортопеда</p> <p>Кенис В.М. <i>д.м.н., ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии имени Г.И. Турнера» Минздрава России, Санкт-Петербург</i></p> |
| 18.35 - 18.40 | <p align="center">Завершение второго дня Конференции</p> |

9 декабря 2023 года

| | |
|---------------|---|
| 11.00 - 13.30 | Мультидисциплинарные аспекты лизосомных заболеваний Председатели: <i>Геворкян Анаит Казаровна, Ларионова Валентина Ильинична</i> |
| 11.00 - 11.25 | Лизосомные заболеваниями глазами генетика Ларионова В.И. <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> |
| 11.25 - 11.45 | Поражение глаз при лизосомных заболеваниях. Возможности современной клинической и инструментальной диагностики Юрьева Татьяна Николаевна <i>д.м.н., профессор, заместитель директора по научной работе Иркутского филиала ФГАУ «МНТК «Микрохирургия глаза» им. акад. С.Н. Федорова» Минздрава России</i> |
| 11.45 - 12.00 | Вопросы, обсуждение |
| 12.00 - 12.25 | МПС II типа у детей раннего возраста (клинический случай) Сопрунова И.В. <i>к.м.н, врач-генетик ГБУЗ АО ЦОЗСиР, главный внештатный специалист по медицинской генетике МЗ АО</i> |
| 12.25 - 12.45 | Болезнь Помпе у детей. Клинический разбор Сайдаева Джамия Хамидовна <i>главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Чеченской Республики, заведующий медико-генетической консультации</i> |
| 12.45 - 13.05 | Диспансеризация населения и возможность раннего выявления наследственных заболеваний: что нужно изменить для повышения экономической эффективности системы профилактических осмотров? Адамов Ваил Сурхоевич <i>главный врач ОП «Семейная клиника «АйМед», ООО «Медицинская компания», г. Грозный, Чеченская Республика</i> |
| 13.05 - 13.25 | Раннее выявление курабельных наследственных заболеваний у детей на уровне первичной медико-санитарной помощи. Показания к селективному скринингу на лизосомные заболевания Кабдоллина Жансая Уалихановна (соавт. Токтабаева Б.Ж.) <i>ассистент кафедры пропедевтики детских болезней медицинского университета Семей, область Абай, г. Семей, Казахстан</i> |
| 13.25 - 13.30 | Завершение Конференции |