



*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

Всероссийская конференция

Наследственные болезни с поражением нервной системы и психики. Острые клинические проявления

г. Тверь, г. Санкт-Петербург

Официальная страница Конференции:

<https://schwassociation.ru/events/conference-31-05-01-06-2024/>

Дата проведения

31 мая - 1 июня 2024 г.

Формат проведения:

Очно-дистанционный

Место проведения:

- Онлайн платформа «ZOOM» (требуется предварительная регистрация)
- г. Тверь, Тверской Государственный медицинский университет, ул. Ивана Седых, 1

РЕГИСТРАЦИЯ

<https://us06web.zoom.us/meeting/register/tZcqf-CtrTojHdxIEQVABMdfIPInebPwmifQ>

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

Участие бесплатное!

Цель мероприятия:

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

Расширение знаний о молекулярных основах выбора лекарственных препаратов для лечения наследственных заболеваний у детей и взрослых с поражением нервной системы и психики.

Усиление мультидисциплинарных взаимодействий.

Целевая аудитория:

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

Сопредседатели Конференции:

Чичановская Леся Васильевна

и.о. ректора ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, д.м.н., проф., зав кафедрой неврологии, нейрохирургии и реабилитации ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России

Кочегурова Елена Михайловна

к.м.н., доцент, кафедра поликлинической педиатрии и неонатологии ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, внештатный специалист минздрава Тверской области по медицинской генетике

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

Научные организаторы:

- Ассоциация специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца
- ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России

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»
- 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»

Научный комитет:

Баранцевич Евгений Робертович (согласование)

д.м.н., проф., Первый Санкт-Петербургский ГМУ им. акад. И.П. Павлова

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

Кочегурова Елена Михайловна

к.м.н., доцент, кафедра поликлинической педиатрии и неонатологии ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, внештатный специалист МЗ Тверской области по медицинской генетике, член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»

Коротеев Александр Леонидович

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

Кузьмина Диана Алексеевна

д.м.н., проф. СПбГУ, член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца»

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

Маркова Татьяна Геннадьевна

Руководитель Комитета по молекулярной сурдологии и оториноларингологии, член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца», д.м.н., профессор кафедры сурдологии ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» МЗ РФ, в.н.с. ФГБУ «Санкт-Петербургский НИИ уха, горла, носа и речи» МЗ РФ. ведущий научный сотрудник ГБУЗ НИКИО им. Л.И. Свержевского ДЗМ"

Муружева Замира Магомедовна

к.м.н., заведующая неврологическим отделением ГБУЗ ЛОКБ, врач-невролог Клиники ИЭМ, СПб

Снегова Евгения Владимировна

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

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.

Уржумцева Татьяна Борисовна

руководитель комитета международных связей Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики 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» МЗ РФ

Чичановская Леся Васильевна

и.о. ректора ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, д.м.н., проф., зав кафедрой неврологии, нейрохирургии и реабилитации ФГБОУ ВО Тверской ГМУ 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 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

31 мая 2024 года

Онлайн-трансляция

12.00 - 13.00	Регистрация участников
	Открытие конференции
13.00 - 13.20	Кочегурова Елена Михайловна к.м.н., доцент, кафедра поликлинической педиатрии и неонатологии ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, внештатный специалист МЗ Тверской области по медицинской генетике, член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца» 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
13.20 - 15.40	Лабораторная диагностика наследственных заболеваний с поражением нервной системы Председатели: Кочегурова Елена Михайловна, Муружеева Замира Магомедовна
13.20 - 13.50	«Простые» лабораторные тесты в диагностике наследственных заболеваний и контроле их лечения Чурюмова Юлия Александровна ассистент кафедры лабораторной медицины с клиникой ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России Берестовская Виктория Станиславовна к.м.н., доцент кафедры лабораторной медицины и генетики ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова» МЗ РФ
13.50 - 14.10	Методы молекулярной диагностики СМА в РФ. Стратегии неонатального скрининга и что нам дает выявление гетерозиготного носительства делеции 5q? 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 им. Е.И. Шварца»
14.10 - 14.40	Молекулярные исследования в медицине. Диалог лабораторного генетика с врачом Глотов Олег Сергеевич д.б.н., 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», член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»
14.40 - 15.00	Генетические основы болезни Паркинсона Рашидова Севара Наримановна (соавт. Муружеева З.М., Ларионова В.И.) врач-невролог клиники ФГБНУ «ИЭМ», Санкт-Петербург
15.00 - 15.20	Молекулярная диагностика демиелинизирующих заболеваний: роль биомаркеров и молекулярно-генетических тестов (согласование) Лалин Сергей Владимирович (согласование) к.м.н., НМИЦ по Молекулярной медицине Минздрава России, ФГБОУ ВО ПСПбГМУ им. И.П. Павлова Минздрава России (Санкт -Петербург)
15.20 - 15.40	Клинические случаи: Нимана - Пика, тип С, МПС 2, МПС4, болезнь Гоше Кочегурова Елена Михайловна к.м.н., доцент, кафедра поликлинической педиатрии и неонатологии ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, внештатный специалист минздрава Тверской области по медицинской генетике
15.40 - 15.50	Вопросы, обсуждения
15.50 - 16.00	Заккрытие первого дня Конференции

1 июня 2024 года

Онлайн-трансляция и очное участие.

Тверь, Тверской государственной медицинский университет, ул. Ивана Седых, 1

	<p style="text-align: center;">Приветственное слово</p> <p>Чичановская Леся Васильевна <i>и.о. ректора ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, д.м.н., проф., зав кафедрой неврологии, нейрохирургии и реабилитации ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России</i></p> <p>Кочегурова Елена Михайловна <i>к.м.н., доцент, кафедра поликлинической педиатрии и неонатологии ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, внештатный специалист МЗ Тверской области по медицинской генетике, член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»</i></p> <p>Ларионова Валентина Ильинична <i>д.м.н., проф. ФГБОУ ВО "СЗГМУ им. И.И. Мечникова" Минздрава России, президент Ассоциации им. Е.И. Шварца</i></p>
11.30 - 11.40	
11.40 - 13.40	<p style="text-align: center;">Междисциплинарные вопросы диагностики и лечения наследственных заболеваний с поражением нервной системы и психики</p> <p>Председатели: <i>Щугарева Людмила Михайловна, Кочегурова Елена Михайловна</i></p>
11.40 - 12.05	<p>Спинальная мышечная атрофия: взгляд генетика</p> <p>Кочегурова Елена Михайловна <i>к.м.н., доцент, кафедра поликлинической педиатрии и неонатологии ФГБОУ ВО Тверской ГМУ МЗРФ, внештатный специалист Минздрава Тверской области по медицинской генетике</i></p>
12.05 - 12.30	<p>Наследственные нарушения слуха в практике невролога. Диалог с врачом-сурдологом и генетиком</p> <p>Маркова Татьяна Геннадьевна <i>Руководитель Комитета по молекулярной сурдологии и оториноларингологии, член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца», д.м.н., профессор кафедры сурдологии ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» МЗ РФ, в.н.с. ФГБУ «Санкт-Петербургский НИИ уха, горла, носа и речи» МЗ РФ, в.н.с. ГБУЗ НИКИО им. Л.И. Свержевского ДЗМ"</i></p>
12.30 - 13.05	<p>Лучевые аспекты диагностики наследственных заболеваний с поражением мозга</p> <p>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 специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца» (Санкт -Петербург)</i></p>
13.05 - 13.20	<p>Генетика в амбулаторной практике невролога: клинический случай миопатии, ассоциированной с геном CAPN3</p> <p>Виноградова Алена Владимировна <i>врач-невролог, ассистент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской реабилитации ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, Тверь</i></p>
13.20 - 13.35	<p>Ранняя диагностика миопатии Дюшенна</p> <p>Сороковикова Татьяна Викторовна <i>к.м.н., доцент, кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской реабилитации ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России</i></p>
13.35 - 13.45	<p>Вопросы, обсуждение</p>
13.45 - 14.00	<p>Перерыв</p>

14.00 - 17.00	<p align="center">Наследственные заболевания, протекающие с развитием интоксикации и острых форм</p> <p>Председатели: <i>Кочегурова Елена Михайловна, Ларионова Валентина Ильинична, Муружеева Замира Магомедовна</i></p>
14.00 - 14.40	<p>Наследственные заболевания обмена с поражением нервной системы и психики, протекающие с метаболическими кризами. Диагностика, лечение <i>Ларионова Валентина Ильинична</i> д.м.н., проф. ФГБОУ ВО "СЗГМУ им. И.И. Мечникова" Минздрава России, президент Ассоциации им. Е.И. Шварца</p>
14.40 - 15.10	<p>Острая порфирия в клинических примерах <i>Кочегурова Елена Михайловна</i> к.м.н., доцент, кафедра поликлинической педиатрии и неонатологии ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, внештатный специалист Минздрава Тверской области по медицинской генетике, Санкт -Петербург</p>
15.10 - 15.40	<p>Маршрутизация пациентов с острой порфирией. Опыт лечения <i>Бекоев Руслан Дмитриевич</i> (соавт. Муружеева З.М.) врач-гематолог ГБУЗ ЛОКБ</p>
15.40 - 16.10	<p>Острые порфирия как междисциплинарная проблема. Как заподозрить заболевание и помочь пациенту? <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</p>
16.10 - 16.30	<p>Постгеномные технологии в практике epileптолога <i>Герасимов Александр Павлович</i> (соавт. Иванова Н.Е., Юров И.Ю.) невролог-генетик, старший научный сотрудник НИЛ нейрохирургии детского возраста НМИЦ им. В.А. Алмазова, Санкт-Петербург</p>
16.30 - 16.50	<p>Роль типирования ДНК в системе клинико-морфологических исследований гортани в половом аспекте <i>Шестакова Валерия Геннадьевна</i> (соавт. Ремизова А.С., Бибикова А.А.) д.м.н., доцент, зав кафедрой анатомии, гистологии и эмбриологии</p>
16.50 - 17.00	<p>Вопросы, обсуждения</p>
17.00 - 17.05	<p align="center">Заккрытие конференции</p>