



*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 поликлической 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	<b>Регистрация участников</b>
	<b>Открытие конференции</b>
13.00 - 13.20	<b>Кочегурова Елена Михайловна</b> 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» <b>Ларионова Валентина Ильинична</b> 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	<b>Лабораторная диагностика наследственных заболеваний с поражением нервной системы</b> <b>Председатели:</b> Кочегурова Елена Михайловна, Муружеева Замира Магомедовна
13.20 - 13.50	<b>«Простые» лабораторные тесты в диагностике наследственных заболеваний и контроле их лечения</b> <b>Чурюмова Юлия Александровна</b> ассистент кафедры лабораторной медицины с клиникой ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России <b>Берестовская Виктория Станиславовна</b> к.м.н., доцент кафедры лабораторной медицины и генетики ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова» МЗ РФ
13.50 - 14.10	<b>Методы молекулярной диагностики СМА в РФ. Стратегии неонатального скрининга и что нам дает выявление гетерозиготного носительства делеции 5q?</b> <b>Глотов Андрей Сергеевич</b> 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	<b>Молекулярные исследования в медицине. Диалог лабораторного генетика с врачом</b> <b>Глотов Олег Сергеевич</b> 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	<b>Генетические основы болезни Паркинсона</b> <b>Рашидова Севара Наримановна</b> (соавт. Муружеева З.М., Ларионова В.И.) врач-невролог клиники ФГБНУ «ИЭМ», Санкт-Петербург
15.00 - 15.20	<b>Молекулярная диагностика демиелинизирующих заболеваний: роль биомаркеров и молекулярно-генетических тестов (согласование)</b> <b>Лалин Сергей Владимирович</b> (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	<b>Клинические случаи: Нимана - Пика, тип С, МПС 2, МПС4, болезнь Гоше</b> <b>Кочегурова Елена Михайловна</b> 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	<b>Вопросы, обсуждения</b>
15.50 - 16.00	<b>Заккрытие первого дня Конференции</b>

1 июня 2024 года

Онлайн-трансляция и очное участие.

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

	<p style="text-align: center;"><b>Приветственное слово</b></p> <p><b>Чичановская Леся Васильевна</b> <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><b>Кочегурова Елена Михайловна</b> <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><b>Ларионова Валентина Ильинична</b> <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;"><b>Междисциплинарные вопросы диагностики и лечения наследственных заболеваний с поражением нервной системы и психики</b></p> <p><b>Председатели:</b> <i>Щугарева Людмила Михайловна, Кочегурова Елена Михайловна</i></p>
11.40 - 12.05	<p><b>Спинальная мышечная атрофия: взгляд генетика</b></p> <p><b>Кочегурова Елена Михайловна</b> <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><b>Наследственные нарушения слуха в практике невролога. Диалог с врачом-сурдологом и генетиком</b></p> <p><b>Маркова Татьяна Геннадьевна</b> <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><b>Лучевые аспекты диагностики наследственных заболеваний с поражением мозга</b></p> <p><b>Щугарева Людмила Михайловна</b> <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><b>Генетика в амбулаторной практике невролога: клинический случай миопатии, ассоциированной с геном CAPN3</b></p> <p><b>Виноградова Алена Владимировна</b> <i>врач-невролог, ассистент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской реабилитации ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, Тверь</i></p>
13.20 - 13.35	<p><b>Ранняя диагностика миопатии Дюшенна</b></p> <p><b>Сороковикова Татьяна Викторовна</b> <i>к.м.н., доцент, кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской реабилитации ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России</i></p>
13.35 - 13.45	<p><b>Вопросы, обсуждение</b></p>
13.45 - 14.00	<p><b>Перерыв</b></p>

14.00 - 17.00	<p align="center"><b>Наследственные заболевания, протекающие с развитием интоксикации и острых форм</b></p> <p><b>Председатели:</b>  <i>Кочегурова Елена Михайловна, Ларионова Валентина Ильинична, Муружеева Замира Магомедовна</i></p>
14.00 - 14.40	<p><b>Наследственные заболевания обмена с поражением нервной системы и психики, протекающие с метаболическими кризами. Диагностика, лечение</b>  <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><b>Острая порфирия в клинических примерах</b>  <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><b>Маршрутизация пациентов с острой порфирией. Опыт лечения</b>  <i>Бекоев Руслан Дмитриевич</i> (соавт. Муружеева З.М.)  врач-гематолог ГБУЗ ЛОКБ</p>
15.40 - 16.10	<p><b>Острые порфирия как междисциплинарная проблема. Как заподозрить заболевание и помочь пациенту?</b>  <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><b>Постгеномные технологии в практике epileптолога</b>  <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><b>Роль типирования ДНК в системе клинико-морфологических исследований гортани в половом аспекте</b>  <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><b>Вопросы, обсуждения</b></p>
17.00 - 17.05	<p align="center"><b>Заккрытие конференции</b></p>