



*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*

*Научно-практическая межрегиональная конференция:*

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

**Дата проведения**

12-13 февраля 2025 г.

**Формат проведения:**

Очно-дистанционный

**Место проведения:**

- г. Тверь, ДОКБ, ул. Рыбацкая д. 13 конференц-зал
- Онлайн платформа «МТС Линк» (требуется предварительная регистрация)

РЕГИСТРАЦИЯ

<https://my.mts-link.ru/j/4861555/608218720>

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:

- ГБУЗ «Детская областная клиническая больница» г. Твери
- 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 Тверской ГМУ Минздрава России
- ФГБОУ ВО Северный Государственный Медицинский Университет

## Сопредседатели Конференции:

### **Кочегурова Елена Михайловна**

*к.м.н., доцент, кафедра поликлинической педиатрии и неонатологии ФГБОУ ВО Тверской ГМУ МЗРФ, внештатный специалист министерства здравоохранения Тверской области по генетике*

### **Галактионова Марина Юрьевна**

*зав. Центром здоровья детей, главный внештатный специалист - педиатр Комитета здравоохранения Псковской области, засл. врач РФ, д.м.н., профессор кафедры клинической медицины ПсковГУ*

### **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*

## Научный комитет:

### **Галактионова Марина Юрьевна**

*зав. Центром здоровья детей, главный внештатный специалист - педиатр Комитета здравоохранения Псковской области, засл. врач РФ, д.м.н., профессор кафедры клинической медицины ПсковГУ*

### **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 ФГБОУ 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*

**Чичановская Леся Васильевна**

*д.м.н., профессор, заведующая кафедрой нервных болезней ФГБОУ ВО Тверской ГМУ МЗРФ*

**Щербаков Пётр Леонидович**

*д.м.н., профессор, зав. каф. гастроэнтерологии и эндоскопии МЕДСИ*

**Щербакова Марина Юрьевна**

*д.м.н., профессор, медицинский советник ООО БИОИНТЕР, профессор МЕДСИ*

**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*

12 февраля 2025 года

11.00 - 12.00	<b>Регистрация участников</b>
	<b>Открытие конференции:</b> <b>Бекетова Анна Анатольевна</b> <i>к.м.н., главный врач ДОКБ г. Твери</i>
12.00 - 12.15	<b>Представители Министерства здравоохранения Тверской области</b> <b>Ларионова Валентина Ильинична</b> <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> <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>
12.15 - 14.00	<b>Дисморфология в практике врача -педиатра. Профилактические осмотры детского населения как инструмент раннего выявления наследственных заболеваний. Маршрутизация пациентов</b> <b>Председатели:</b> <i>Ларионова Валентина Ильинична, Кочегурова Елена Михайловна, Галактионова Марина Юрьевна</i>
12.15 - 12.45	<b>Профилактические осмотры детского населения как инструмент раннего выявления наследственных заболеваний</b> <b>Ларионова Валентина Ильинична</b> <i>д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова</i> <b>Храмцова Елена Георгиевна</b> <i>к.м.н., СЗГМУ им И.И. Мечникова</i>
12.45 - 13.15	<b>На приеме педиатра ребенок с подозрением на наследственную патологию: тактика врача</b> <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>
13.15 - 13.45	<b>Мукополисахаридозы как курабельные заболевания. Роль селективного скрининга для ранней диагностики на примере синдрома Хантера</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>
13.45 - 14.00	<b>Вопросы, обсуждения</b>
14.00 - 14.15	<b>Перерыв</b>
14.15 - 16.45	<b>Мультидисциплинарные аспекты диагностики и лечения наследственных заболеваний</b> <b>Председатели:</b> <i>Ларионова Валентина Ильинична, Галактионова Марина Юрьевна</i>
14.15 - 14.45	<b>Острые формы наследственных заболеваний, протекающие с интоксикацией. Диагностика, лечение, профилактика</b> <b>Ларионова Валентина Ильинична</b> <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>

14.45 - 15.15	<p><b>Судороги как клинические проявления наследственных заболеваний обмена. Путь к персонализированной эпилептологии</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 им. Е.И. Шварца», Санкт-Петербург</i></p>
15.15 - 15.30	<p><b>Миопатия Дюшенна: опыт лечения в Тверском регионе</b></p> <p><b>Александрова Любовь Сергеевна</b>  <i>врач-невролог ДОКБ</i></p>
15.30 - 16.00	<p><b>Лучевые аспекты диагностики наследственных заболеваний с поражением мозга</b></p> <p><b>Щугарева Людмила Михайловна</b>  <i>д.м.н., проф. СЗГМУ им И.И. Мечникова, председатель Экспертного Комитета по молекулярной неврологии детского возраста Ассоциации им. Е.И. Шварца</i></p>
16.00 - 16.15	<p><b>Не просто запор (болезнь Гиршпрунга)</b></p> <p><b>Филиппова Дарья Сергеевна</b>  <i>Ассистент кафедры детских болезней ФГБОУ ВО Тверской ГМУ МЗРФ</i></p> <p><b>Апенченко Юлия Сергеевна</b>  <i>к.м.н., доцент, зав. кафедрой детских болезней ФГБОУ ВО Тверской ГМУ МЗРФ</i></p>
16.15 - 16.30	<p><b>Болезнь кленового сиропа. Клинический случай</b></p> <p><b>Громова Юлия Михайловна</b>  <i>Ассистент кафедры детских болезней ФГБОУ ВО Тверской ГМУ МЗРФ</i></p> <p><b>Филиппова Дарья Сергеевна</b>  <i>Ассистент кафедры детских болезней ФГБОУ ВО Тверской ГМУ МЗРФ</i></p>
16.30 - 16.45	<p><b>Вопросы, обсуждение</b></p>
16.45	<p><b>Завершение первого дня</b></p>

13 февраля 2025 года

12.00 - 14.40	<b>Наследственные заболевания нарушения простых и сложных липидов. Диагностика, лечение</b> <b>Председатели:</b> <i>Ларионова Валентина Ильинична, Петрушина Антонина Дмитриевна, Назаров Владимир Дмитриевич</i>
12.00 - 13.10	<b>Вводная лекция</b> <b>Наследственные заболевания липопротеинов в клинических примерах</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>
13.10 - 13.35	<b>Болезнь Фабри: диагностика, стратегии терапии</b> <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>
13.35 - 13.55	<b>Тканеспецифичность энергообмена. Роль физической нагрузки и энерготропных препаратов в коррекции липидного обмена</b> <b>Васина Анастасия Юрьевна</b> <i>Научный руководитель лаборатории метаболизма, питания и восстановительных технологии, Академия молекулярной медицины, г. Санкт-Петербург</i>
13.55 - 14.30	<b>Разбор клинических случаев</b>
14.30 - 14.40	<b>Вопросы, обсуждение</b>
14.40 - 15.00	<b>Перерыв</b>
15.00 - 17.00	<b>Лабораторная диагностика наследственных заболеваний</b> <b>Председатели:</b> <i>Ларионова Валентина Ильинична, Глотов Андрей Сергеевич</i>
15.00 - 15.30	<b>Пять генетических тестов для семьи</b> <b>Глотов Андрей Сергеевич</b> <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 биобанкингованию, член правления Российского общества медицинских генетиков, член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»</i>
15.30 - 16.00	<b>Алгоритмы выбора методов лабораторной диагностики и контроля лечения у пациентов с наследственными заболеваниями в клинических примерах</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 - 16.30	<b>NGS в клинической практике. Диалог врачей и лабораторных генетиков</b> <b>Натальин Павел Борисович</b> <i>кандидат биологических наук, Эксперт Биомедицинского кластера Фонда «Сколково», Генеральный директор ООО «БиДжиАй Рус», Менеджер по развитию бизнеса, Россия и СНГ, BGI Genomics</i> <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>
16.30 - 16.50	<b>Экономические аспекты селективного скрининга миодистрофии Дюшенна с применением простых лабораторных тестов</b> <b>Кирсанов Илья Игоревич</b> <i>Генеральный директор ООО «Академия Молекулярной Медицины»</i>
16.50 - 17.00	<b>Вопросы, обсуждение</b>
17.00	<b>Завершение второго дня</b>