



*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

*Межрегиональная научно-практическая конференция:*

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

**Дата проведения**

27-29 марта 2025 г.

**Формат проведения:**

Очно-дистанционный

**Место проведения:**

28 марта 2025 г. Кемерово, КГМУ ул. Ворошилова 22 А, зал заседаний

29 марта 2025 г. Кемерово, Рукавишниковая 20 (конференц-зал)

- Онлайн платформа «МТС Линк» (требуется предварительная регистрация)

РЕГИСТРАЦИЯ

<https://my.mts-link.ru/j/4861555/987112515>

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
- ФГБОУ ВО Кемеровский государственный медицинский университет Минздрава России
- ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» Минздрава России

## **При участии:**

- ФБГНУ «Институт Экспериментальной медицины»
- Региональное отделение общественной организации «Союз педиатров России» по Кемеровской области-Кузбассу
- Кемеровская региональная общественная организация «Общество фтизиатров Кемеровской области-Кузбасса»

## **Сопредседатели научного комитета:**

**Вавилова Вера Петровна**, профессор кафедры поликлинической педиатрии, протекторки детских болезней и последипломной подготовки ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, председатель регионального отделения общественной организации «Союз педиатров России» по Кемеровской области-Кузбассу, д.м.н.

### **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»

### **Ларионова Валентина Ильинична**

д.м.н., профессор кафедры медицинской генетики СЗГМУ им. И.И. Мечникова, врач-генетик клиники ФГБНУ «ИЭМ», профессор отдел подготовки кадров высшей квалификации ФГБНУ «ИЭМ», президент Ассоциации им. Е.И. Шварца, Эксперт ГД РФ

### **Пьянзова Татьяна Владимировна**

д.м.н., заведующая кафедрой фтизиатрии, проректор по научной, лечебной работе и развитию регионального здравоохранения Кемеровского государственного медицинского университета, председатель Кемеровской региональной общественной организации «Общество фтизиатров Кемеровской области-Кузбасса»

## **Научный комитет:**

### **Васина Анастасия Юрьевна**

научный руководитель лаборатории метаболизма, питания и восстановительных технологий, Академия молекулярной медицины, г. Санкт-Петербург

### **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., Начальник Московского геномного центра ГБУЗ «МНПЦЛИ ДЗМ», 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»

**Кононов Анатолий Викторович**

главный врач офтальмологической клиники "Лаборатория зрения"

**Кононова Надежда Евгеньевна**

детский офтальмолог клиники "Лаборатория зрения", к.м.н.

**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

**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 Магомедовна**

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

**Натальин Павел Борисович**

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

**Харченко Татьяна Владимировна**

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

**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

27 марта 2025 года

16.00-18.00 Клинические разборы пациентов

(площадка онлайн – ссылка Экспертам по приглашению )

- Онлайн платформа «МТС Линк» (требуется предварительная регистрация)

28 марта 2025 года

КГМУ, ул. Ворошилова 22 А, зал заседаний

<b>7.00 - 8.00</b> (время московское)	<b>Регистрация участников</b>
<b>8.00 - 8.20</b>	<p style="text-align: center;"><b>Открытие конференции:</b></p> <p><b>Представители Министерства здравоохранения Кемеровской области</b> (согласование)</p> <p><b>Кан Сергей Людовикович</b> <i>д.м.н., и.о. ректора ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России</i></p> <p><b>Пьянзова Татьяна Владимировна</b> <i>д.м.н., заведующая кафедрой фтизиатрии, проректор по научной, лечебной работе и развитию регионального здравоохранения ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, председатель Кемеровской региональной общественной организации «Общество фтизиатров Кемеровской области-Кузбасса»</i></p> <p><b>Ларионова Валентина Ильинична</b> <i>профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО "СЗГМУ им. И.И. Мечникова" Минздрава России, президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики им. Е.И. Шварца, врач -генетик клиники БГБНУ "Институт экспериментальной медицины", профессор отдела подготовки кадров высшей квалификации БГБНУ "Институт экспериментальной медицины", доктор медицинских наук</i></p> <p><i>член Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям</i></p> <p><i>Председатель Совета Экспертов Национальной Ассоциации организаций больных редкими заболеваниями «ГЕНЕТИКА»</i></p>
<b>8.20 - 10.45</b> (время московское)	<b>Наследственные заболевания нарушения простых и сложных липидов. Диагностика, лечение</b>
<b>8.20 - 8.45</b>	<p><b>Председатели:</b> <i>Ларионова Валентина Ильинична, Петрушина Антонина Дмитриевна</i></p> <p><b>Наследственные заболевания нарушения обмена липопротеинов в клинических примерах. Новые подходы к лечению СГХ</b></p> <p><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></p> <p style="text-align: center;"><i>(При поддержке компании Къези, баллами НМО не обеспечивается)</i></p>

8.45 - 9.05	<p><b>Молекулярно-генетическая диагностика семейной гиперхолестеринемии</b></p> <p><b>Назаров Владимир Дмитриевич</b>, к.м.н., НМЦ Минздрава России по молекулярной медицине, ПСПбГМУ имени акад. И.П. Павлов, Санкт-Петербург</p>
9.05 - 9.30	<p><b>Нарушение липидного обмена у детей</b></p> <p><b>Емельянчик Елена Юрьевна</b> д.м.н., профессор кафедры педиатрии ИПО ФГБОУ ВО «Красноярского государственного медицинского университета им. Проф. В. Ф. Войно-Ясенецкого» МЗ РФ, председатель Красноярского отделения Ассоциации детских кардиологов России. г. Красноярск.</p> <p>(При поддержке компании Къези, баллами НМО не обеспечивается)</p>
9.30 - 9.50	<p><b>Роль физической нагрузки и энерготропных препаратов в коррекции липидного обмена</b></p> <p><b>Васина Анастасия Юрьевна</b> Научный руководитель лаборатории метаболизма, питания и восстановительных технологии, Академия молекулярной медицины, г. Санкт-Петербург</p>
9.50 - 10.10	<p><b>Сфинголипидозы: болезнь Фабри. Стратегии диагностики, лечения, контроля терапии</b></p> <p><b>Ларионова Валентина Ильинична</b> д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</p> <p>(При поддержке компании Къези, баллами НМО не обеспечивается)</p>
10.10 - 10.30	<p><b>Генетические формы ожирения у детей. Возможности медикаментозного лечения и профилактика осложнений</b></p> <p><b>Пересецкая Ольга Владимировна</b> к.м.н., детский эндокринолог, доцент кафедры детских болезней ФГБОУ ВО СМОЛЕНСКИЙ ГМУ Минздрава России, ФГБОУ ВО СМОЛЕНСКИЙ ГМУ Минздрава России, г. Смоленск</p>
10.30 - 10.45	<b>Вопросы, обсуждение</b>
10.45 - 11.20	<b>Перерыв</b>
10.20 - 11.30	<p><b>Дизморфии в клинической практике. Как не пропустить лизосомные заболевания?</b></p> <p><b>Председатели:</b></p>
10.20 - 10.40	<p><b>Мукополисахаридозы как курабельные заболевания. Роль селективного скрининга для ранней диагностики на примере синдрома Хантера</b></p> <p><b>Ларионова Валентина Ильинична</b> 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</p>
10.40 - 11.00	<p><b>Опыт клиники ФГБНУ «ИЭМ» в диагностике и лечении лизосомных заболеваний</b></p> <p><b>Рашидова Севара Наримановна</b> врач -невролог клиники ФГФНУ «ИЭМ», Санкт-Петербург</p>
11.00 - 11.20	<p><b>Альфа-маннозидоз - мультидисциплинарный подход</b></p> <p><b>Максимова Юлия Владимировна</b> д.м.н., врач-генетик, профессор, заведующая кафедрой медицинской генетики и биологии медико-профилактического факультета НГМУ Минздрава России, зав. консультативным отделением Медико-генетического центра ГБУЗ НСО «Клинический центр охраны здоровья»</p>

	<p><i>семьи и репродукции», главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Новосибирской области, Новосибирск</i></p> <p><i>(При поддержке компании Къези, баллами НМО не обеспечивается)</i></p>
11.20 - 11.30	<b>Вопросы, обсуждение</b>
11.30 - 12.00	<b>Перерыв</b>
12.00 - 14.00	<p><b>Редкие заболевания и инфекции: взгляд клинициста</b></p> <p><b>Председатели:</b> <i>Ларионова Валентина Ильинична, Пьянзова Татьяна Владимировна</i></p>
12.00 - 12.20	<p><b>Туберкулезная инфекция и редкие заболевания. Клинический случай</b></p> <p><b>Храмцова Елена Георгиевна</b> <i>к.м.н., СЗГМУ им И.И. Мечникова</i></p> <p><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></p>
12.20 - 12.40	<p><b>Современные иммунологические и молекулярно-генетические методы диагностики в практике врача фтизиатра</b></p> <p><b>Пьянзова Татьяна Владимировна</b> <i>д.м.н., заведующая кафедрой фтизиатрии, проректор по научной, лечебной работе и развитию регионального здравоохранения ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, председатель Кемеровской региональной общественной организации «Общество фтизиатров Кемеровской области-Кузбасса», Кемерово</i></p>
12.40 - 13.00	<p><b>Костные проявления Болезни Гоше.</b></p> <p><b>Мушкин Александр Юрьевич, доктор медицинских наук, профессор, ФГБУ "СПб НИИФ" Минздрава России</b></p>
13.00 - 13.20	<p><b>Вакцинопрофилактика детей с врожденными ошибками иммунитета</b></p> <p><b>Шабалдин Андрей Владимирович</b> <i>д.м.н., профессор кафедры поликлинической педиатрии, проректор по развитию детских болезней и последипломной подготовки ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, Кемерово</i></p>
13.20 - 13.50	<p><b>Молекулярно-генетические предикторы воспаления в прогнозировании мультифакториальных заболеваний</b></p> <p><b>Лавряшина Мария Борисовна</b> <i>д.б.н., заведующая кафедрой молекулярной и клеточной биологии ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, Кемерово</i></p>
13.50 - 14.10	<p><b>Острый гепатит в дебюте не инфекционного, а метаболического заболевания</b></p> <p><b>Полякова Светлана Игоревна</b> <i>д.м.н., профессор кафедры госпитальной педиатрии им. Академика В.А. Таболина РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Москва)</i></p>
14.10-14.30	<p><b>Тандем генома и метагенома</b></p> <p><b>Глотов Олег Сергеевич</b> <i>д.б.н., Начальник Московского геномного центра ГБУЗ «МНПЦЛИ ДЗМ», заведующий Отделом экспериментальной медицинской вирусологии, молекулярной генетики и биобанкинга ФГБУ ДНКЦИБ ФМБА России, в.н.с. отдела геномной медицины им. В.С.</i></p>



8.30-9.00	<p><b>Судороги как клинические проявления наследственных заболеваний обмена. Путь к персонализированной эпилептологии. Кетогенная диета.</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>
9.00-9.15	<p><b>Вопросы, обсуждение</b></p>
9.15-9.30	<p><b>Перерыв</b></p>
9.30 - 11.30 <i>(время московское)</i>	<p><b>Молекулярная диагностика наследственных заболеваний и их осложнений</b></p> <p><b>Председатели:</b>  <i>Ларионова Валентина Ильинична, Глотов Андрей Сергеевич</i></p>
9.30 - 10.00	<p><b>Пять генетических тестов для семьи</b></p> <p><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 биобанкированию, член правления Российского общества медицинских генетиков, член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»</i></p>
10.00 - 10.30	<p><b>NGS в клинической практике. Алгоритмы выбора методов лабораторной диагностики и контроля лечения у пациентов с наследственными заболеваниями в клинических примерах</b></p> <p><b>Натальин Павел Борисович</b>  <i>к.б.н., Эксперт Биомедицинского кластера Фонда «Сколково», Генеральный директор ООО «БиДжиАй Рус», Менеджер по развитию бизнеса, Россия и СНГ, BGI Genomics</i></p> <p><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></p>
10.30-11.00	<p><b>Диагностика инфекционных состояний методом секвенирования нового поколения NGS"</b></p> <p><b>Дудурич Василиса Валерьевна</b>  <i>Руководитель отдела метагеномных исследований. Центр Геномных технологий "Сербалаб" г. Санкт-Петербург  Генетик-консультант. Национальная ассоциация генетиков консультантов.  Эксперт в области метагеномных исследований.</i></p>
11.00-11.15	<p><b>Вопросы, обсуждение</b></p>