



*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

Министерство здравоохранения Хабаровского края
680000, г. Хабаровск, ул. Муравьева-Амурского, 32

*ФГБОУ ВО Дальневосточный государственный
медицинский университет Министерства
здравоохранения России*

680000, г. Хабаровск, ул. Муравьева-Амурского, 35

Междисциплинарная школа:

**«Наследственные заболевания обмена и вторичные
метаболические нарушения в клинических портретах:
диагностика, персонализированное лечение и профилактика»**

Официальный сайт организатора:

<https://schwassociation.ru/>

Дата проведения:

5-6 июня 2026 г.

с 9.30 (по местному времени г.Хабаровск (+7 Мск))

Формат проведения:

Очно-дистанционный

Место проведения:

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

РЕГИСТРАЦИЯ

<https://my.mts-link.ru/j/4861555/18291345353>

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

Цель мероприятия:

Оптимизация вертикально-интегрированной системы непрерывной медицинской помощи пациентам с метаболическими нарушениями (как первичными наследственными, так и вторичными, возникающими при распространённых заболеваниях) путём:

- повышения компетенций врачей всех специальностей
- оптимизации межрегиональной маршрутизации
- обеспечения преемственности диагностики, лечения и профилактики осложнений

- формирования региональных центров компетенций для эффективного взаимодействия с федеральными клиниками и проведения консилиумов.

Целевая аудитория:

- Врачи клинических специальностей: педиатры, иммунологи, аллергологи, неврологи, генетики, кардиологи, онкологи, реаниматологи, врачи неотложной помощи, гастроэнтерологи, эндокринологи, диетологи, психиатры и другие (более 40 клинических специальностей)
- Специалисты лабораторной службы: лабораторные генетики, специалисты КЛД, руководители лабораторий государственных и частных медцентров
- Биологи, химики-эксперты, биоинформатики, клинические микробиологи; научные сотрудники: специалисты в области молекулярной биологии и фундаментальной медицины
- Организаторы здравоохранения.

Об организаторе:

Ассоциация им. Е. И. Шварца объединяет ведущих экспертов страны в области медицинской генетики, лабораторной диагностики и персонализированной медицины;

Системно занимается развитием профессиональных компетенций врачей и лабораторных специалистов в области геномной (персонализированной) терапии;

Эксперты Ассоциации участвуют в разработке федеральных клинических рекомендаций; выступает авторитетной площадкой для трансляции передовых научных знаний в клиническую практику; обладают многолетним опытом организации уникальных междисциплинарных научных, научно-практических мероприятий в области персонализированной (геномной) медицины как в России, так и за рубежом (КНР, Республика Беларусь и др.). Знаковым мероприятием Ассоциации им. Е. И. Шварца является Конгресс «Молекулярные основы клинической медицины» с многочисленными школами для врачей по редким заболеваниям, который проводится с определенной частотой с 2010 года.

Лекторский состав:

- Научные сотрудники ведущих федеральных учреждений;
- Преподаватели высшей школы;
- Международные специалисты;
- Эксперты профессиональных сообществ;
- Практикующие врачи;
- Организаторы здравоохранения;
- Представители общественных организаций.

Актуальность проблемы:

Наследственные болезни обмена (НБО) – обширная и гетерогенная группа патологий, которые могут манифестировать в любом возрасте. Это самая сложная группа заболеваний для диагностики в клинической практике врача любой специальности, поскольку их клинические проявления многолики.

Ключевая особенность НБО – системность поражения и прогрессирующее течение.

Клинические маски и проявления. Многие НБО могут проявляться метаболическими кризами, протекать под маской сепсиса. Большинство симптомов неспецифичны и имитируют другие заболевания (сепсис, интоксикацию, поражение ЦНС). Часто ребёнок рождается здоровым, а симптомы появляются через несколько часов или дней после начала кормления. Острые эпизоды провоцируются катаболическим стрессом (инфекция, операция, длительное голодание). Для спасения таких пациентов необходимо точно знать причину заболевания и своевременно применять патогенетическое лечение. Некоторые НБО протекают под маской дисморфий, выявляемых при рождении или развивающихся постепенно, формируя определённый синдром на

поздних этапах. Поражение ЦНС является ведущим при многих НБО и клинически проявляется нарушением мышечного тонуса, движений, сознания, поведения, судорогами, задержкой развития. Регресс развития (потеря уже приобретённых навыков) — крайне тревожный признак, требующий немедленного исключения НБО. Часто первые проявления НБО сопровождаются симптомами со стороны ЖКТ: отказ от еды, плохое сосание, рвота, диарея, гепатоспленомегалия, желтуха, асцит, печёночная недостаточность. Со стороны сердечно-сосудистой и дыхательной систем могут наблюдаться тахипноэ/одышка, апноэ, гипертрофическая и дилатационная кардиомиопатии, сердечная недостаточность, аритмии, пороки сердца. Для некоторых НБО характерно поражение почек (нефролитиаз, нефрокальциноз, ХБП, почечная недостаточность). Со стороны костей и суставов: костные боли, остеопороз, патологические переломы, деформации скелета, артропатии, контрактуры, остеосклероз, дисплазии, низкорослость или высокий рост. Со стороны органа зрения: катаракта, вывих хрусталика, симптом «вишнёвой косточки», помутнение роговицы, пигментный ретинит, нистагм, атрофия зрительного нерва. Также выявляются изменения кожи и волос (алопеция, сыпи, язвы), нарушения слуха, рецидивирующие отиты, изменение голоса.

Для успешного лечения требуется ранняя или доклиническая диагностика, что обуславливает развитие и внедрение технологий неонатального скрининга во всех развитых странах.

Традиционные программы неонатального скрининга как в РФ, так и в мире выявляют лишь малую часть НБО. Системные ограничения текущей модели:

1. Наследственные болезни обмена, как правило, выявляются поздно, так как существующая система неонатального скрининга в контексте НБО имеет ограничения:
2. Большинство НБО, в том числе и поддающихся лечению, не входят в стандартные программы массового скрининга новорожденных.

Поздняя манифестация метаболических нарушений: метаболические расстройства часто выявляются позже первой недели жизни (период, когда обычно проводится неонатальный скрининг). В итоге диагноз устанавливается за пределами терапевтического окна И даже те НБО, которые потенциально поддаются коррекции (например, простыми витаминами или специализированной диетой), диагностируются с опозданием. **К моменту установления диагноза лечение уже не может исправить необратимое поражение центральной нервной системы (ЦНС).**

1. Отсутствие возможности быстро провести молекулярную диагностику и поставить точный диагноз.
2. Затруднен доступ к методам аналитической химии (ВЭЖХ, МС/МС), без которых невозможно оценить степень компенсации состояния пациента (в том числе и при метаболических кризах) и корректировать терапию.
3. Пациенты своевременно не маршрутизируются в специализированные центры, так как имеется недостаточная орфанная настороженность врачей первичного звена. **Селективный скрининг** остаётся эффективным рабочим инструментом, требующим настороженности врачей. В РФ его организационная основа – профилактические осмотры детей, диспансеризация взрослых, сеть центров здоровья. От того, насколько врач осведомлён о клинических масках НБО и обладает орфанной настороженностью, напрямую зависит продолжительность диагностической одиссеи пациента. Сократить эту одиссею, заменив её быстрой и точной диагностикой, можно только через системное образование врачей всех специальностей. Знание клинических масок НБО, умение интерпретировать результаты простых и сложных лабораторных тестов, умение работать в мультидисциплинарной команде, напрямую определяют судьбу пациента и его семьи.

Простые биохимические тесты позволяют выявить: анемию, лейкопению, тромбоцитопению, гипогликемию, гипераммониемию, метаболический ацидоз или алкалоз, изменение уровня холестерина, повышение КФК и других ферментов. Сочетание клинических симптомов, изменений в биохимических тестах и клиническом анализе крови, а также данных семейного анамнеза позволяет заподозрить НБО.

Современные методы диагностики:

ВЭЖХ и тандемная масс-спектрометрия (МС/МС) выявляют специфические метаболические изменения, верифицирующие группы НБО. Однако эти методы выявляют и неспецифические вторичные метаболиты, затрудняя диагностику. Поэтому подтверждающими

методами в большинстве случаев являются **молекулярные методы**: различные типы ПЦР, MLPA, секвенирование по Сэнгеру, таргетное секвенирование, WES, WGS и другие. Выбор методов диагностики основан на клинической концепции диагноза и знании спектра патогенных вариантов в причинно-значимых генах.

Лечение метаболических заболеваний:

Лечение постоянно эволюционирует благодаря расшифровке механизмов болезней. Развивается персонализированная терапия. Только своевременно начатое лечение кардинально улучшает прогноз. Благодаря государственной поддержке (программы льготного обеспечения, фонд «Круг добра») многие пациенты с НБО получают необходимую терапию дорогостоящими препаратами. Главный барьер на пути своевременного назначения патогенетической терапии орфанных заболеваний – не цена или доступность препаратов, а отсутствие вовремя установленного диагноза. В результате длительной диагностической «одиссеи» развиваются необратимые осложнения, и патогенетическая терапия теряет эффективность. Глубокая информированность врачей всех специальностей об этой группе заболеваний, мультидисциплинарный подход к диагностике и лечению являются необходимым условием для успешного курирования пациентов.

Организаторы:

- Ассоциация специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца (г.Санкт-Петербург)
- Министерство здравоохранения Хабаровского края (г.Хабаровск)
- ФГБОУ ВО ДВГМУ Минздрава России, (г. Хабаровск)

При участии:

- ГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России
- ФГБНУ «Дальневосточный научный центр физиологии и патологии дыхания», г. Благовещенск
- ФГБУ Хабаровский филиал Дальневосточного научного центра физиологии и патологии дыхания – НИИ охраны материнства и детства, г.Хабаровск
- ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» Минздрава России, г. Санкт-Петербург
- КГБОУ ДПО «Институт Повышения Квалификации Специалистов Здравоохранения»
- **ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (в т.ч. ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева) (согласование)**
- ФГБНУ «Научный центр психического здоровья»
- ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии имени Д.О. Отта», г.Санкт-Петербург
- ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, г. Тверь
- Национальная ассоциация биобанков и специалистов по биобанкированию
- **НАО «Медицинский университет Семей», Республика Казахстан (согласование)**
- ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный экономический университет» Минздрава России, г. Санкт-Петербург
- ООО «Сербалаб»
- ООО «Лаборатория зрения»
- ООО «Академия молекулярной медицины»

Председатели конференции:

Кузнецов Владимир Вячеславович

и.о. ректора ФГБОУ ВО «ДВГМУ» Минздрава России, г. Хабаровск

Ларионова Валентина Ильинична

д.м.н., профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова, президент Ассоциации им. Е.И. Шварца, г.Санкт-Петербург

Ракицкая Елена Викторовна

д.м.н., доцент, зав. кафедрой госпитальной педиатрии ДВГМУ, г.Хабаровск

Сикора Наталья Владимировна, зав. медико-генетической консультацией Перинатального центра Хабаровского края, главный внештатный генетик министерства здравоохранения Хабаровского края

Сопредседатели конференции:

Сазонова Елена Николаевна

д.м.н., профессор, проректор по научной работе ФГБОУ ВО «ДВГМУ» Минздрава России, г.Хабаровск

Романцова Елена Борисовна

д.м.н., профессор, зав. кафедрой детских болезней ФГБОУМВО Амурская государственная медицинская академия» г.Хабаровск, председатель Амурского отделения РОШУМЗ, главный внештатный детский специалист МЗ РФ по медицинской помощи в образовательных учреждениях ДФО, г. Благовещенск

Научный комитет:

Васина Анастасия Юрьевна

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

Волгина Светлана Яковлевна

д.м.н., профессор кафедры госпитальной педиатрии, Казанский ГМУ, г.Казань

Войцеховский Валерий Владимирович

д.м.н., профессор, зав. кафедрой госпитальной терапии, ФГБОУВО Амурская государственная медицинская академия, г.Благовещенск

Воинова Виктория Юрьевна

д.м.н., зав. отдела клинической генетики ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, зав. кафедрой общей и медицинской генетики Института Биомедицины ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России; в.н.с. лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ НЦПЗ, Москва (согласование)

Галактионова Марина Юрьевна

д.м.н., засл. врач РФ, профессор, г. Красноярск

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

Глотов Олег Сергеевич

д.б.н., Начальник Московского геномного центра ГБУЗ «МНПЦЛИ ДЗМ», зав. отделом экспериментальной медицинской вирусологии, молекулярной генетики и биобанкинга ФГБУ ФНКЦИБ 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»

Джалилзода Сино Сафархон

к.м.н., доцент кафедры внутренних болезни N1, ГОУ " Таджикский государственный медицинский университет имени Абуали ибни Сино, Таджикистан

Долинная Вилена Тимофеевна

к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней, Медицинский университет Семей, Казахстан

Кирсанов Илья Игоревич

начальник отдела международных отношений СЗГМУ им. И.И. Мечникова, г.Санкт-Петербург

Козлова Людмила Вячеславовна

д.м.н., засл. врач и засл. деятель науки РФ, профессор, г. Смоленск

Коломейчук Сергей Николаевич

с.н.с. лаборатории генетики, КарНЦ РАН; зав. лабораторией геномики, Тюменский ГМУ, г.Тюмень

Кочегурова Елена Михайловна

к.м.н., доцент Тверского ГМУ, внештатный генетик Минздрава Тверской области, г.Тверь

Кузьмина Диана Алексеевна

д.м.н., профессор СПбГУ, член Экспертного совета Ассоциации, г.Санкт-Петербург

Лапин Сергей Владимирович

к.м.н., доцент, зав. лабораторией диагностики аутоиммунных заболеваний СПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, г.Санкт-Петербург

Ларионова Валентина Ильинична

д.м.н., профессор, президент Ассоциации

Малявская Светлана Ивановна

д.м.н., проф., проректор по научной работе Северного Государственного Медицинского Университета, Эксперт Комитета по молекулярным основам педиатрии «Ассоциации им. Е.И. Шварца»

Маркова Татьяна Геннадьевна

д.м.н., профессор кафедры сурдологии РМАНПО МЗ РФ, в.н.с. ФГБУ «СПб НИИ уха, горла, носа и речи» МЗ РФ, ведущий научный сотрудник ГБУЗ НИКИО им. Л.И. Свержевского ДЗМ", Москва, Санкт-Петербург, член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца»

Марков Александр Анатольевич

директор НИИ медицинских биотехнологий, Тюменский ГМУ

Назаров Владимир Дмитриевич

к.м.н., НМЦ по молекулярной медицине, ПСПбГМУ им. И.П. Павлова

Пересецкая Ольга Владимировна

к.м.н., доцент Смоленского ГМУ, г.Смоленск

Петрушина Антонина Дмитриевна

д.м.н., профессор, зав. кафедрой педиатрии и неонатологии, ФГБОУ ВО Тюменский государственный медицинский университет МЗ РФ Институт материнства и детства ГБУЗ ТО, г. Тюмень

Полякова Светлана Игоревна

д.м.н., профессор РНИМУ им. Н.И. Пирогова, г.Москва

Прилуцкая Вероника Анатольевна

первая кафедра детских болезней, Белорусский ГМУ, Белоруссия, г.Минск

Приходько Ольга Борисовна

д.м.н., профессор ФГБОУ ВО Амурская государственной медицинской академия Минздрава России, г.Благовещенск

Романцова Елена Борисовна

д.м.н., профессор, зав. кафедрой детских болезней ФГБОУМВО Амурская государственной медицинской академия Минздрава России, г.Благовещенск

Сафонова Манушак Петросовна

к.м.н., ведущий научный сотрудник отдела радиационной экпатологии ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

Серкин Дмитрий Михайлович

к.м.н., доцент, Читинской государственной медицинской академия Минздрава России, г. Чита

Скакун Владимир Николаевич

к.м.н., гендиректор «Медико-биологического центра», эксперт Ассоциации, г. Великий Новгород

Токтабаева Бакыткуль Жумагалиевна

зав. кафедрой детских болезней, Медицинский университет область Абай, г.Семей, Казахстан

Харченко Татьяна Владимировна

д.б.н., зав. кафедрой медицинской генетики СЗГМУ им. И.И. Мечникова, г.Санкт-Петербург

Щугарева Людмила Михайловна

д.м.н., профессор СЗГМУ, зав. отделением неврологии ДГБ №1, руководитель Комитета по молекулярной неврологии Ассоциации, г.Санкт-Петербург

Юров Иван Юрьевич

д.б.н., профессор РАН, руководитель лабораторий молекулярной генетики и цитогеномики мозга ФГБНУ НЦПЗ, , г.Москва

Программа

5 июня 2026 года

<p>9.00 - 9.30 (местное время)</p>	<p style="text-align: center;">Открытие Приветственное слово:</p> <p>Кузнецов Владимир Вячеславович <i>и.о. ректора ФГБОУВО ДВГМУ Минздрава России, к.м.н., доцент, г.Хабаровск</i></p> <p>Ракицкая Елена Викторовна <i>д.м.н., доцент, зав. кафедрой госпитальной педиатрии ДВГМУ, г. Хабаровск</i></p> <p>Ларионова Валентина Ильинична <i>Президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины и лабораторной медицинской генетики им. Е. И. Шварца, научный руководитель Академии молекулярной медицины, профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Эксперт ГД РФ по редким заболеваниям, г. Хабаровск</i></p> <p>Романцова Елена Борисовна <i>д.м.н., профессор. зав. кафедрой детских болезней Амурской ГМА Минздрава России, председатель Амурского отделения РОШУМЗ, главный внештатный детский специалист МЗ РФ по медицинской помощи в образовательных учреждениях ДФО, член рабочей группы по здравоохранению Общественного совета при Уполномоченном при Президенте РФ по правам ребенка</i></p> <p>Сикора Наталья Владимировна, <i>зав. медико-генетической консультацией Перинатального центра Хабаровского края, главный внештатный генетик министерства здравоохранения Хабаровского края</i></p>
<p>9.30 (местное время)</p>	<p style="text-align: center;">Роль клинической картины в формировании селективных скринингов на лизосомные заболевания</p> <p>Председатели: <i>Кузнецов Владимир Вячеславович, Ларионова Валентина Ильинична, Ракицкая Елена Викторовна, Романцова Елена Борисовна</i></p>
<p>9.30- 10.10 (местное время)</p>	<p>лекция</p> <p>Частые симптомы редких болезней: клиническая навигация для врачей первичного звена. Возрастная специфика манифестации НБО: неонатальный период, раннее детство, подростковый возраст, взрослые (поздние формы НБО)</p> <p>Ларионова Валентина Ильинична <i>(соавт. Храпцова Е.Г.)</i> <i>Президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины и лабораторной медицинской генетики им. Е. И. Шварца, научный руководитель Академии молекулярной медицины, профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Санкт-Петербург</i></p>
<p>10.10-10.50 (местное время)</p>	<p>Болезнь Помпе с поздним началом у детей</p> <p>Попова Валерия Андреевна, <i>врач-невролог ГБУЗ «Сахалинская областная больница, г. Южно-Сахалинск</i> <i>При поддержке фармкомпании АО «Санофи Россия»</i></p>
<p>10.50 - 11.30 (местное время)</p>	<p>Современные возможности диагностики нервно мышечных заболеваний врачом пульмонологом. На примере клинического случая</p> <p>Антонов Владимир Николаевич - <i>д. м. н., профессор кафедры терапии ИДПО ФГБОУ ВО ЮУГМУ МЗ РФ, главный научный сотрудник института пульмонологии, г. Челябинск</i> <i>При поддержке фармкомпании АО «Санофи Россия»</i></p>

<p>11.30 - 12.10 (местное время)</p>	<p>«Болезнь Ниманна-Пика типов А/В и В: от симптомов к диагнозу» Козлова Елена Александровна – к.м.н., доцент кафедры госпитальной и факультетской педиатрии с курсом пропедевтики детских болезней ФГБОУ ВО ДВГМУ Минздрава России, заведующая отделением педиатрии КГБУЗ ДККБ им. А.К.Пиотровича министерства здравоохранения хабаровского края, врач высшей квалификационной категории, г. Хабаровск – При поддержке фармкомпании АО «Санофи Россия»</p>
<p>12.10 - 12.40 (местное время)</p>	<p>Как не пропустить альфа-маннозидоз? (согласование) Романцова Елена Борисовна д.м.н., профессор, зав. кафедрой детских болезней ФГБОУ ВО Амурской ГМА Минздрава России, г. Благовещенск</p>
<p>12.40-12.45</p>	<p>Вопросы, обсуждение</p>
<p>12.45 - 13.30 (местное время)</p>	<p>Перерыв</p>
<p>13.30 – 15.00 (местное время)</p>	<p>Наследственные болезни обмена: клинические маски в практике разных специалистов Председатели: Кузнецов Владимир Вячеславович, Ларионова Валентина Ильинична, Ракицкая Елена Викторовна, Романцова Елена Борисовна</p>
<p>13.30 -14.00 (местное время)</p>	<p>Рахитоподобные заболевания в практике врача педиатра. Роль молекулярно-генетических исследований в диагностике (на примере X-сцепленного гипофосфатемического рахита) Ракицкая Елена Викторовна зав. кафедрой госпитальной и факультетской педиатрии с курсом пропедевтики детских болезней ФГБОУ ВО Дальневосточный государственный медицинский университет Минздрава России, д.м.н., доцент, врач педиатр, детский эндокринолог, г. Хабаровск</p>
<p>14.00-14.30</p>	<p>Наследственные болезни обмена и нарушения слуха Маркова Татьяна Геннадьевна д.м.н., профессор кафедры сурдологии РМАНПО МЗ РФ, в.н.с. ФГБУ «СПб НИИ уха, горла, носа и речи» МЗ РФ, ведущий научный сотрудник ГБУЗ НИКИО им. Л.И. Свержевского ДЗМ", Москва, Санкт-Петербург, член Экспертного Совета «Ассоциации им. Е.И. Шварца</p>
<p>14.30-15.00</p>	<p>Острые формы наследственных заболеваний, протекающие с интоксикацией. Диагностика, лечение, профилактика Ларионова Валентина Ильинична д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</p>
<p>15.00-15.30</p>	<p>перерыв</p>
<p>15.30 -17.00 (местное время)</p>	<p>Аналитические методы в диагностике НБО: неонатальный скрининг, селективная метаболическая диагностика и мониторинг Сикора Наталья Владимировна, Ларионова Валентина Ильинична</p>
<p>15.30-15.50</p>	<p>Роль расширенного неонатального скрининга в Хабаровском крае: первые итоги, сложные случаи Сикора Наталья Владимировна (согласование) зав. медико-генетической консультацией КГБУЗ Перинатальный центр министерства здравоохранения Хабаровского края им. профессора Г.С. Постола, главный внештатный специалист врач генетик министерства здравоохранения Хабаровского края, г. Хабаровск</p>

15.50-16.10	Перспективы расширения и ограничения НС (мировой опыт) Ларионова Валентина Ильинична <i>Президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины и лабораторной медицинской генетики им. Е. И. Шварца, научный руководитель Академии молекулярной медицины, профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Санкт-Петербург</i>
16.10-16.30	Аналитические методы (ВЖХ, ТМС) в диагностике и контроле лечения наследственных заболеваний обмена. Вторичные метаболические изменения. Демиденко Наталья, ООО «Хеликон»
16.30-16.50	Дифференциальная диагностика первичных и вторичных метаболических нарушений. Стратегии коррекции вторичных изменений при различных заболеваниях Ларионова Валентина Ильинична <i>Президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины и лабораторной медицинской генетики им. Е. И. Шварца, научный руководитель Академии молекулярной медицины, профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Санкт-Петербург</i>
16.50-17.00	Вопросы, обсуждение
17.00-17.15	закрытие первого дня конференции, подведение итогов

6 июня 2026

«От преаналитики к молекулярной диагностике: роль биохимических и генетических методов в распознавании НБО»	
9.30-10.00	«В тандеме сильнее: как клинические симптомы и простые лабораторные тесты определяют маршрут и концепцию диагноза НБО. Портативные приборы (point-of-care) для селективного скрининга и контроле лечения на дому. Ларионова Валентина Ильинична <i>д.м.н., профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i>
10.00-10.20	Преаналитический этап: правильный забор, хранение, транспортировка биоматериала (сухие пятна, плазма, мазки и др.) (согласование)
10.20-10.40	Оптимизация выделения нуклеиновых кислот из клинического материала для молекулярной диагностики. Петрачук Ольга, ООО «Хеликон»
10.40-11.00	Комплексные решения MGI Tech: от автоматизации до генетического анализа под ключ. Юнес Роман, MGI
11.00-11.30	Пять генетических тестов для семьи Глотов Андрей Сергеевич <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» (согласование)</i>

11:30-12:00	<p>Тяжелые гипогликемии у детей: роль молекулярно – генетических исследований в практике педиатра и детского эндокринолога.</p> <p>Ракицкая Елена Викторовна – <i>заведующий кафедрой госпитальной и факультетской педиатрии с курсом пропедевтики детских болезней ФГБОУ ВО ДВГМУ Минздрава России, д.м.н., доцент, врач педиатр, детский эндокринолог, г. Хабаровск</i></p>
12.00-12.15	<p>Биохимические тесты для селективного скрининга. Оптимизация системы профилактических осмотров</p> <p>Кирсанов Илья Игоревич <i>начальник отдела международных отношений ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России СЗГМУ им И.И. Мечникова, Эксперт Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца, г. Санкт-Петербург</i></p>
12:15-12:25	Вопросы, обсуждение
12.25-13.00	Перерыв
13.00 -15.00	<p align="center">Метаболические и молекулярно-генетические основы многофакторных заболеваний</p> <p align="center"><i>Ракицкая Елена Викторовна, Романцова Елена Борисовна, Петрушина Антона Дмитриевна</i></p>
13.00 -13.20	<p>Генетические основы коморбидности заболеваний дыхательной системы и псориаза у детей</p> <p>Супрун Стефания Викторовна, д.м.н., г.н.с. <i>Хабаровского филиала Федерального государственного бюджетного научного учреждения Хабаровский филиал ДНЦ ФПД – НИИ ОМИД) (г. Хабаровск)</i></p> <p>Макеева Мария Ильинична <i>аспирант ХФДНЦ ФПД-НИИ Охраны материнства и детства, г.Хабаровск</i></p>
13.20-13.40	<p>Иммуногенетические особенности бронхиальной астмы у детей</p> <p>Супрун Евгений Николаевич, д.м.н., профессор кафедры госпитальной и факультетской педиатрии с курсом пропедевтики детских болезней ФГБУ ВО ДВГМУ Минздрава России, главный внештатный специалист - врач детский аллерголог минздрава Хабаровского края, аллерголог филиала Федерального государственного бюджетного научного учреждения Хабаровский филиал ДНЦ ФПД – НИИ ОМИД), г. Хабаровск</p>
13.40-14.00	<p>Частоболеющие дети. Как не пропустить иммунодефицит?</p> <p>Вавилова Вера Петровна <i>д.м.н., профессор кафедры поликлинической педиатрии, пропедевтики детских болезней и последипломной подготовки Кемеровского государственного медицинского университета, председатель регионального отделения общественной организации «Союз педиатров России» по Кемеровской области-Кузбассу (согласование)</i></p>
14.00-14.20	<p>Нарушения психо-речевого развития как ранний маркер наследственных заболеваний (на примере миодистрофии Дюшенна)</p> <p>Генова Оксана Алимовна - <i>доцент кафедры госпитальной и факультетской педиатрии с курсом пропедевтики детских болезней, ФГБОУ ВО ДВГМУ Минздрава России, к.м.н., врач генетик, педиатр (г. Хабаровск) (согласование)</i></p>
14.20-14.40	<p>Генетические основы ожирения у детей. Возможности медикаментозного лечения и профилактика осложнений</p> <p>Пересецкая Ольга Владимировна <i>детский эндокринолог, доцент кафедры детских болезней ФГБОУ ВО СГМУ Минздрава России, г. Смоленск</i></p>
14.40-15.00	<p>Дислипидемии в детском возрасте. Что должен знать педиатр, чтобы не опоздать</p> <p>Петрушина Антонина Дмитриевна <i>д.м.н., профессор, зав. кафедрой педиатрии и неонатологии, ФГБОУ ВО Тюменский</i></p>

	<i>государственный медицинский университет МЗ РФ Институт материнства и детства ГБУЗ ТО, г. Тюмень</i>
15.00-15.30	Метаболические и молекулярные основы влияния физической нагрузки на энергетический и липидный обмен. Место энерготропных препаратов. Васина Анастасия Юрьевна <i>Научный руководитель лаборатории метаболизма, питания и восстановительных технологий, Академия молекулярной медицины, г. Санкт-Петербург</i>
15.30-16.00	Перерыв
16.00 -17.30	Параллельное секвенирование в клинической практике <i>Воинова Виктория Юрьевна, Ларионова Валентина Ильинична</i>
16.00-16.30	Преимущества полногеномного секвенирования в диагностике наследственных нарушений нервно-психического и физического развития детей Воинова Виктория Юрьевна <i>д.м.н., зав. отдела клинической генетики ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России; в.н.с. лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ НЦПЗ, научный секретарь ООО «Эвоген», Москва (</i>
16.30-17.25	Ларионова Валентина Ильинична <i>д.м.н., профессор СЗГМУ им И.И. Мечникова, президент «Ассоциации им. Е.И. Шварца», научный руководитель Академии Молекулярной Медицины, Санкт-Петербург</i>
17.25 -17.30	Подведение итогов. Закрытие школы