

Межрегиональная научно-практическая конференция:

«Молекулярная медицина и персонализированная терапия: от диагностики к лечению наследственных и мультифакториальных заболеваний»

Официальный сайт организатора:

<https://schwassociation.ru/>

Дата проведения:

16 сентября 2026 года

с 14.00 до 17.45 по местному времени (+6 часов от Мск)

Формат проведения:

Онлайн

Место проведения:

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

РЕГИСТРАЦИЯ

<https://my.mts-link.ru/j/4861555/24584124011>

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.

Лекторский состав:

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

- Представители общественных организаций.

Актуальность проблемы:

1. Молекулярная медицина – новый вектор диагностики и лечения

Современное здравоохранение переживает революцию: от описательной клинической медицины мы переходим к персонализированной терапии, основанной на молекулярных механизмах болезни. Наследственные болезни обмена (НБО) – ярчайший пример этой парадигмы. Это обширная и гетерогенная группа патологий, которая может манифестировать в любом возрасте – от первых часов жизни до взрослого состояния. Именно НБО являются самой сложной группой для диагностики в клинической практике врача любой специальности, поскольку их клинические проявления многолики, а системность поражения и прогрессирующее течение требуют быстрого и точного вмешательства.

2. Клинические маски НБО: как не пропустить «невидимое»

Ключевая особенность НБО – отсутствие патогномоничных симптомов на ранних этапах. **Многие заболевания дебютируют метаболическими кризами, протекающими под маской сепсиса, интоксикации или острого поражения ЦНС.** Ребёнок часто рождается здоровым, а симптомы появляются через несколько часов или дней после начала кормления. Острые эпизоды провоцируются катаболическим стрессом (инфекция, операция, длительное голодание), и для спасения пациента необходимо точно знать причину и своевременно применить патогенетическое лечение.

Проявления НБО чрезвычайно разнообразны:

Со стороны ЦНС – нарушение мышечного тонуса, движений, сознания, поведения, судороги, задержка развития, а главное – регресс уже приобретённых навыков, что является крайне тревожным признаком.

Со стороны ЖКТ – отказ от еды, рвота, диарея, гепатоспленомегалия, желтуха, асцит, печёночная недостаточность.

Со стороны сердца и лёгких – тахипноэ, апноэ, гипертрофическая и дилатационная кардиомиопатии, сердечная недостаточность, аритмии, пороки.

Со стороны почек – нефролитиаз, нефрокальциноз, ХБП, почечная недостаточность.

Со стороны костно-суставной системы – боли, остеопороз, патологические переломы, деформации, артропатии, контрактуры, остеосклероз, низкорослость или высокий рост.

Органы зрения и слуха – катаракта, вывих хрусталика, симптом «вишнёвой косточки», помутнение роговицы, пигментный ретинит, нистагм, атрофия зрительного нерва, нарушения слуха, рецидивирующие отиты, изменение голоса.

Кожа и волосы – алопеция, сыпи, язвы.

Эти симптомы неспецифичны и имитируют десятки других заболеваний. Именно поэтому **клиническая маска – главный враг диагностики, а орфанная настороженность – главное оружие врача.**

3. Главный барьер: ограниченность неонатального скрининга

Традиционно мы надеемся на неонатальный скрининг – массовое обследование новорождённых, которое проводится в первые дни жизни. **Однако, как в России, так и в мире, эти программы выявляют лишь малую часть наследственных болезней обмена. Существующая модель имеет системные ограничения:**

Большинство НБО не входят в стандартные программы массового скрининга новорождённых. Даже те заболевания, которые поддаются эффективному лечению (например, простыми витаминами или специализированной диетой), **остаются за рамками скрининга.**

Поздняя манифестация: многие метаболические расстройства проявляются после первой недели жизни – то есть уже за пределами периода, когда проводится неонатальный скрининг. К моменту появления **симптомов диагноз устанавливается с опозданием, а терапевтическое окно упущено.**

Отсутствие быстрой верификации диагноза: даже при подозрении на НБО невозможно быстро провести молекулярную диагностику и поставить точный диагноз во многих регионах. Затруднён доступ к методам аналитической химии (ВЭЖХ, тандемная масс-спектрометрия), **без которых невозможно оценить степень компенсации состояния, особенно при метаболических кризах, и корректировать терапию.**

Пациенты не маршрутизируются в специализированные центры из-за **недостаточной осведомлённости врачей первичного звена**.

Таким образом, неонатальный скрининг – **важный, но крайне ограниченный инструмент**. Он не заменяет клиническую настороженность, а лишь дополняет её. Врачи должны понимать: если ребёнок не попал в скрининг или заболевание не входит в его панель, ответственность за раннее выявление ложится на плечи педиатра, невролога, эндокринолога, генетика и других специалистов.

4. Роль врача первичного звена: простые методы – большие возможности

Именно профилактические осмотры и диспансеризация остаются **основой селективного скрининга в России**. От того, насколько врач осведомлён о клинических масках НБО, напрямую зависит продолжительность диагностической одиссеи пациента. Чтобы сократить её, не обязательно сразу прибегать к дорогостоящим геномным технологиям. На первом этапе достаточно комбинации трёх компонентов:

Клинический осмотр – выявление характерных симптомов и синдромов.

Семейный анамнез – наличие похожих случаев, неонатальных смертей, умственной отсталости у родственников.

Простые лабораторные маркеры – общий и биохимический анализ крови, оценка глюкозы, аммиака, лактата, кетоновых тел, печёночных ферментов, КФК, электролитов, кислотно-основного состояния.

Сочетание даже этих базовых тестов позволяет заподозрить НБО у большинства пациентов. Например, гипогликемия, гипераммониемия, метаболический ацидоз или алкалоз, изменение уровня холестерина, повышение КФК – всё это тревожные сигналы, которые требуют немедленного углублённого обследования.

5. От простого к сложному: современные методы диагностики

Когда сформирована концепция диагноза, то требуется применение методов, которые позволяют выявить специфические метаболические сдвиги, характерные для целых групп НБО. Однако эти методы могут давать и неспецифические вторичные изменения, поэтому интерпретация результатов требует опыта.

Молекулярно-генетические методы – именно они становятся «золотым стандартом» верификации. Это различные типы ПЦР, MLPA, секвенирование по Сэнгеру, таргетное секвенирование панелей генов, полноэкзомное (WES) и полногеномное (WGS) секвенирование. Выбор конкретного метода основан на клинической концепции диагноза и знании спектра патогенных вариантов в причинно-значимых генах.

Важно подчеркнуть: даже самые сложные методы не работают без клинической гипотезы. Молекулярная диагностика – не замена, а продолжение клинического мышления.

6. Лечение: эволюция и главный барьер

За последние десятилетия лечение НБО кардинально изменилось. От простой диетотерапии и витаминов мы перешли к патогенетической и таргетной терапии – ферментзаместительным препаратам, субстратредуцирующей терапии, малым молекулам, генной терапии. Благодаря государственной поддержке (программы льготного обеспечения, фонд «Круг добра») многие пациенты с орфанными заболеваниями получают дорогостоящие препараты, которые раньше были недоступны.

Однако главный барьер сегодня – не цена и не доступность лекарств, а поздно установленный диагноз. Пока пациент проходит диагностическую одиссею (иногда годы), развиваются необратимые осложнения – особенно со стороны ЦНС. К моменту верификации патогенетическая терапия уже не может восстановить утраченные функции. Именно поэтому ранняя диагностика – краеугольный камень эффективного лечения.

7. Мультифакториальные заболевания – тоже в фокусе программы конференции

В программе представлены доклады по сахарному диабету 1 типа и бронхиальной астме – мультифакториальным заболеваниям, где генетические маркеры определяют прогноз и помогают персонализировать терапию. Раннее выявление СД1 у детей, знание генетических предикторов ремоделирования бронхов при астме – это тоже часть молекулярно-генетического подхода, который улучшает качество жизни пациентов и позволяет отсрочить тяжёлые осложнения.

Цель конференции:

Системное образование врачей и формирование мультидисциплинарной платформы для взаимодействия по вопросам молекулярной медицины и персонализированной терапии: диагностика, лечение наследственных и мультифакториальных заболеваний.

Знание клинических масок наследственных болезней обмена (НБО), умение интерпретировать результаты простых и сложных лабораторных тестов, способность работать в мультидисциплинарной команде. Путь пациента: от клинического осмотра и простой биохимии – через современные молекулярные методы – к персонализированной терапии и прогнозу. Приглашаем педиатров, эндокринологов, неврологов, генетиков, онкогематологов, специалистов лабораторной диагностики к диалогу. Совместные усилия специалистов позволяют не упустить возможности терапевтического окна.

Организаторы:

- Ассоциация специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца, г. Санкт-Петербург
- ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России, г. Благовещенск
- ФГБОУ ВО Читинская ГМА Минздрава России, г. Чита
- ФГБОУ ВО ДВГМУ Минздрава России, г. Хабаровск
- ООО «Сербалаб»
- ООО «Академия молекулярной медицины»

Сопредседатели конференции:

Ларионова Валентина Ильинична

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

Романцова Елена Борисовна

д.м.н., профессор, зав. кафедрой детских болезней ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России г. Благовещенск, председатель Амурского отделения РОШУМЗ, главный внештатный детский специалист МЗ РФ по медицинской помощи в образовательных учреждениях ДФО, г. Благовещенск

Потапова Наталья Леонидовна

зав. кафедрой поликлинической педиатрии с курсом медицинской реабилитации ФГБОУ ВО ЧГМА, г. Чита

Приходько Ольга Борисовна

д.м.н., доцент, ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России, г. Благовещенск

Серкин Дмитрий Михайлович

к.м.н., доцент, начальник научного отдела ФГБОУ ВО ЧГМА, г. Чита

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

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, Заслуженный работник науки, зав. кафедрой госпитальной терапии, ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России, г. Благовещенск

Воинова Виктория Юрьевна (согласование)

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

Галактионова Марина Юрьевна

д.м.н., заслуженный врач РФ, член Экспертного Совета «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики им. Е.И. Шварца», 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 им. 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»

Кирсанов Илья Игоревич

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

Козлова Людмила Вячеславовна

д.м.н., заслуженный врач и заслуженный 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 им. Е.И. Шварца, г. Санкт-Петербург

Лапин Сергей Владимирович

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

Малявская Светлана Ивановна

д.м.н., профессор, проректор по научной работе Северного Государственного Медицинского Университета, Эксперт Комитета по молекулярным основам педиатрии «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

Сафонова Манушак Петросовна

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

Скакун Владимир Николаевич

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

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 кафедры «Детская невропатология и нейрохирургия» СЗГМУ им. И.И. Мечникова, ведущий невролог СПбГБУЗ «Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий», руководитель комитета по молекулярной неврологии Ассоциации им. Е.И. Шварца, действующий член Европейской Академии Неврологии (EAN), эксперт по спинальной мышечной атрофии РФ (г. Санкт-Петербург)

Оргкомитет конференции:

Кирсанов Илья Игоревич

начальник отдела международных отношений ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России СЗГМУ им. И.И. Мечникова

Романцова Елена Борисовна

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

Елбаев Алексей Владимирович

менеджер по коммуникациям и связям с организациями ООО "Академия молекулярной медицины", Санкт-Петербург

8.00 - 8.10 (московское время) 14.00 - 14.10 (местное время)	Открытие конференции: Приветственное слово: Андриевская Ирина Анатольевна, д.б.н., профессор РАН, советник ректора по научной работе и инновационному развитию, ФГБОУ ВО Амурской ГМА Серкин Дмитрий Михайлович к.м.н., доцент, начальник научного отдела ФГБОУ ВО ЧГМА, г. Чита Потапова Наталья Леонидовна зав. кафедрой поликлинической педиатрии с курсом медицинской реабилитации ФГБОУ ВО ЧГМА Романцова Елена Борисовна 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 Сикора Наталья Владимировна зав. медико-генетической консультацией Перинатального центра Хабаровского края, главный внештатный генетик министерства здравоохранения Хабаровского края Ларионова Валентина Ильинична Президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики им. Е.И. Шварца, научный руководитель Академии молекулярной медицины, профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Эксперт ГД РФ по редким заболеваниям
8.10 - 10.30 (московское время) 14.10 - 16.30 (местное время)	Метаболические и генетические маркеры в педиатрии: клинические маски, ранняя диагностика и прогноз Председатели: Романцова Елена Борисовна, Серкин Дмитрий Михайлович, Ракицкая Елена Викторовна
8.10 - 8.35 (московское время) 14.10 - 14.35 (местное время)	Профилактические осмотры в педиатрии: клинические маски, семейный анамнез и простые лабораторные маркеры как ключ к редкому диагнозу Ларионова Валентина Ильинична Президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики им. Е.И. Шварца, научный руководитель Академии молекулярной медицины, профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Санкт-Петербург Романцова Елена Борисовна д.м.н., профессор, зав. кафедрой детских болезней ФГБОУ ВО Амурской ГМА Минздрава России, г. Благовещенск Храмцова Елена Георгиевна к.м.н., доцент ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова» Минздрава России, эксперт Ассоциации им. Е.И. Шварца, Санкт-Петербург

8.35 - 8.55 <i>(московское время)</i> 14.35 - 14.55 <i>(местное время)</i>	Наследственные заболевания обмена в Хабаровском крае. Опыт лечения МПС 2 типа Сикора Наталья Владимировна <i>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</i>
8.55 - 9.20 <i>(московское время)</i> 14.55 - 15.20 <i>(местное время)</i>	Тяжелые гипогликемии у детей: роль молекулярно – генетических исследований в практике педиатра и детского эндокринолога Ракицкая Елена Викторовна <i>заведующая 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>
9.20 - 9.40 <i>(московское время)</i> 15.20 - 15.40 <i>(местное время)</i>	Значимые аспекты ранней диагностики СД 1 типа у детей Серкин Дмитрий Михайлович <i>кандидат медицинских наук, доцент ФГБОУ ВО ЧГМА, г. Чита</i>
9.40 -10.00 <i>(московское время)</i> 15.40 - 16.00 <i>(местное время)</i>	Острые формы наследственных заболеваний, протекающие с интоксикацией. Диагностика, лечение, профилактика метаболических кризов. 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 <i>(московское время)</i> 16.00 - 16.20 <i>(местное время)</i>	Генетический прогноз ремоделирования при бронхиальной астме у детей Потапова Наталья Леонидовна <i>зав. кафедрой поликлинической педиатрии с курсом медицинской реабилитации ФГБОУ ВО ЧГМА</i>
10.20 - 10.30 <i>(московское время)</i> 16.20 - 16.30 <i>(местное время)</i>	Вопросы. Обсуждение
10.30 - 11.45 <i>(московское время)</i> 16.30 - 17.45 <i>(местное время)</i>	Молекулярная диагностика и таргетная терапия: от лабораторных методов к клиническим решениям Председатели: <i>Сикора Наталья Владимировна, Ларионова Валентина Ильинична, Потапова Наталья Леонидовна, Приходько Ольга Борисовна</i>
10.30 - 10.50 <i>(московское время)</i> 16.30 - 16.50 <i>(местное время)</i>	Оптимизация выделения нуклеиновых кислот из клинического материала для молекулярной диагностики Петрачук Ольга <i>ООО «Хеликон»</i>
10.50 - 11.10 <i>(московское время)</i> 16.50 - 17.10 <i>(местное время)</i>	Таргетная терапия в онкогематологии Войцеховский Валерий Владимирович <i>д.м.н., профессор, Заслуженный работник науки, зав. кафедрой госпитальной терапии с курсом фармакологии ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России</i>
11.10 - 11.30 <i>(московское время)</i> 17.10 - 17.30 <i>(местное время)</i>	Молекулярные основы выбора лечения наследственных заболеваний обмена. Что должны знать практические врачи? Ларионова Валентина Ильинична <i>Президент Ассоциации им. Е.И. Шварца, научный руководитель Академии молекулярной медицины, профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Санкт-Петербург</i>
11.30 - 11.40	Вопросы. Обсуждение

<i>(московское время)</i> 17.30 - 17.40 <i>(местное время)</i>	
11.40 - 11.45 <i>(московское время)</i> 17.40 - 17.45 <i>(местное время)</i>	Подведение итогов конференции