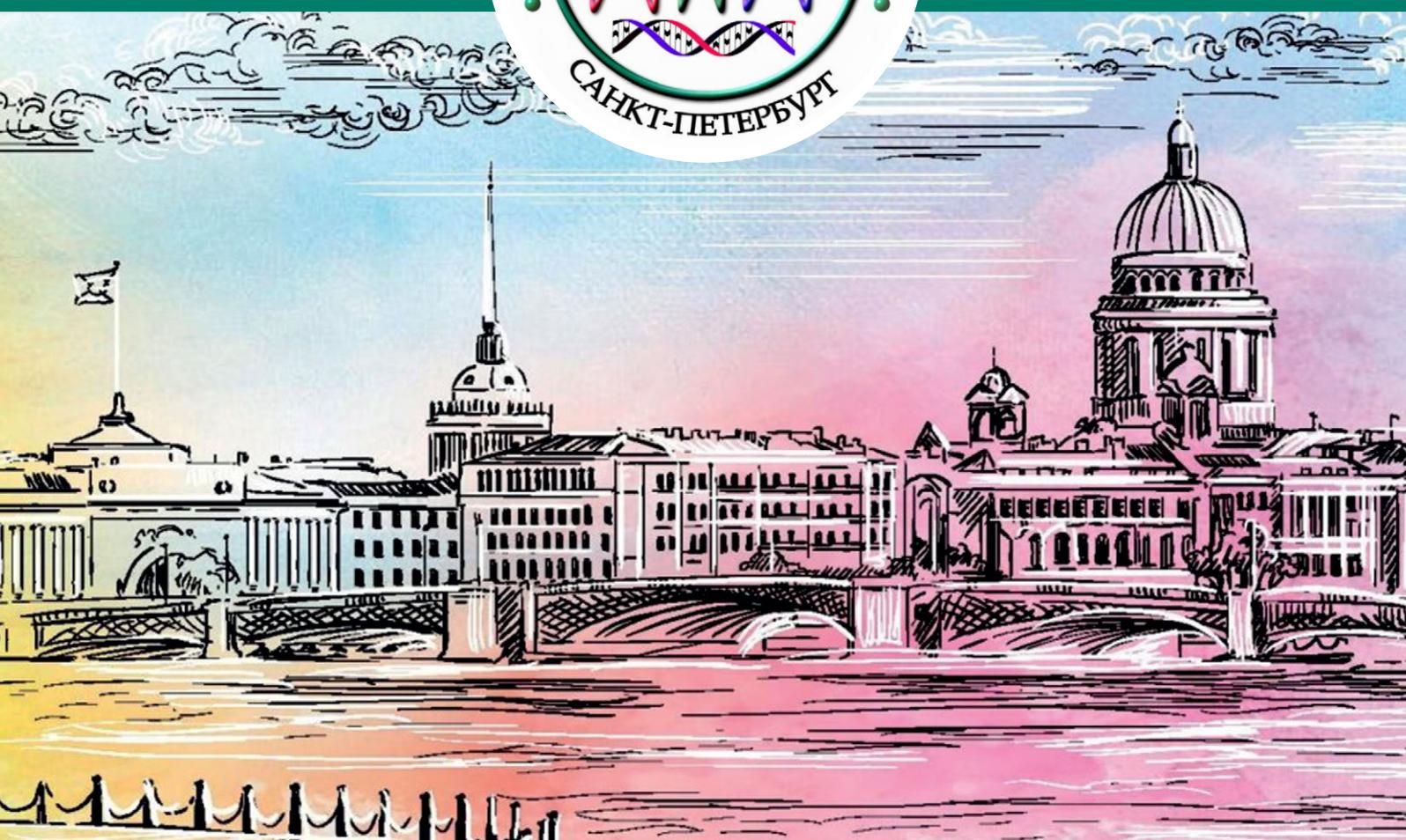


ВСЕРОССИЙСКАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ  
С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ  
посвященная 55-летию СПб ГБУЗ  
«Диагностический центр (медико-генетический)»

**ВРЕМЯ ПЕРВЫХ**  
Медицинская генетика - будущее в настоящем  
**20-21.09.24**



**ОРГАНИЗАТОРЫ:**

ПРАВИТЕЛЬСТВО САНКТ-ПЕТЕРБУРГА  
КОМИТЕТ ПО ЗДРАВООХРАНЕНИЮ САНКТ-ПЕТЕРБУРГА  
СПб ГБУЗ «ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР (МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ)»  
ОБЩЕРОССИЙСКАЯ ОБЩЕСТВЕННАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ «РОССИЙСКОЕ ОБЩЕСТВО МЕДИЦИНСКИХ ГЕНЕТИКОВ»  
АССОЦИАЦИЯ МЕДИЦИНСКИХ ГЕНЕТИКОВ  
АНО «СОДРУЖЕСТВО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО СОДЕЙСТВИЯ ВРАЧАМ СЕВЕРО-ЗАПАДА»

**Место проведения: Отель «Англетер» (Санкт-Петербург, Малая Морская ул., 24, вход с Исаакиевской площади, центральный вход отеля «Англетер»)**

**20 сентября 2024 года (без онлайн-трансляции)**

**Зал Есенин**

09.00 – 10.00 РЕГИСТРАЦИЯ УЧАСТНИКОВ КОНФЕРЕНЦИИ

**Зал Conference Hall**

10.00 – 12.45 ТОРЖЕСТВЕННОЕ ОТКРЫТИЕ

12.45 – 13.00 ПЕРЕРЫВ

13.00 – 14.30 ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Оказание медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями»

14.30 – 15.30 ПЕРЕРЫВ

**Зал Анна Павлова**

15.30 – 17.00 МИТАП - Организация работы межрегиональных центров расширенного неонатального скрининга

18.00 – 21.00 Торжественный фуршет

**21 сентября 2024 года**

<b>Зал Conference Hall</b> (с онлайн-трансляцией)	<b>Зал Анна Павлова 1</b> (с онлайн-трансляцией)	<b>Зал Анна Павлова 2</b> (с онлайн-трансляцией)	<b>Зал Лидваль</b> (без онлайн-трансляции)
<b>09.30 – 11.45</b> СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Роль неврологических заболеваний в развитии медицинской генетики»	<b>09.30 – 11.30</b> КРУГЛЫЙ СТОЛ «От цитогенетики к цитогеномике. Современный подход к решению диагностических задач»	<b>09.30 – 11.30</b> СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Многоликость одного заболевания: иммунодефицит или что-то большее?»	<b>09.30 – 11.30</b> МАСТЕР-КЛАСС «Первичный прием пациента: ключевая стратегия для точного диагноза»
<b>11.45 – 12.00</b> ПЕРЕРЫВ	<b>11.30 – 12.00</b> ПЕРЕРЫВ	<b>11.30 – 12.00</b> ПЕРЕРЫВ	<b>11.30 – 12.00</b> ПЕРЕРЫВ
<b>12.00 – 14.00</b> СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Рациональные подходы к эффективному лечению»	<b>12.00 – 14.00</b> КРУГЛЫЙ СТОЛ «Контроль качества. Права и обязанности»	<b>12.00 – 14.00</b> СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Дебют и течение орфанных заболеваний»	<b>12.00 – 14.00</b> МАСТЕР-КЛАСС «Педантичная интерпретация результатов исследований: первый шаг к эффективному лечению наследственных болезней обмена веществ»
<b>14.00 – 15.00</b> ПЕРЕРЫВ	<b>14.00 – 15.00</b> ПЕРЕРЫВ	<b>14.00 – 15.00</b> ПЕРЕРЫВ	<b>14.00 – 15.00</b> ПЕРЕРЫВ
<b>15.00 – 17.10</b> СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Беременность и новорожденность: знания без границ»	<b>15.00 – 17.00</b> КРУГЛЫЙ СТОЛ «Тонкости неонатального скрининга. Обмен опытом»	<b>15.00 – 17.20</b> СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Селективный скрининг: первый этап для принятия решений»	<b>15.00 – 17.00</b> КЕЙС-СТАДИ
<b>17.10 – 17.30</b> ПЕРЕРЫВ	<b>17.00 – 17.30</b> ПЕРЕРЫВ	<b>17.20 – 17.30</b> ПЕРЕРЫВ	<b>17.00 – 17.30</b> ПЕРЕРЫВ
<b>17.30 – 19.30</b> СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Новые горизонты для планирования семьи»	<b>17.30 – 19.30</b> КРУГЛЫЙ СТОЛ «Пренатальная диагностика»	<b>17.30 – 19.30</b> СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Дифференциальная диагностика метаболических заболеваний скелета»	<b>17.30 – 19.35</b> КЕЙС-СТАДИ
<b>19.30 – 19.40</b>	<b>Подведение итогов. Закрытие конференции</b>		

9.00 - 17.00 Регистрация (зал «Есенин»)

**Зал Conference Hall**

10.00 - 12.45 **ТОРЖЕСТВЕННОЕ ОТКРЫТИЕ**

12.45 - 13.00 **ПЕРЕРЫВ**

13.00 - 14.30 **ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Оказание медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями»**

**Модераторы:**

**Ржаненков Александр Николаевич** – председатель постоянной комиссии по социальной политике и здравоохранению Законодательного Собрания Санкт-Петербурга, Санкт-Петербург

**Коротеев Александр Леонидович** – к.м.н., главный врач, главный внештатный специалист по медицинской генетике Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга и Министерства здравоохранения РФ в СЗФО, Санкт-Петербург

**Ткаченко Александр Евгеньевич** – председатель комиссии по вопросам благотворительности и социальной работе Общественной палаты Российской Федерации, председатель правления фонда «Круг добра», Санкт-Петербург

**Ижевская Вера Леонидовна** – д.м.н., заместитель директора по научной работе ФГБНУ «МГНЦ», председатель Общероссийской общественной организации «Российское общество медицинских генетиков», Москва

13.00 - 13.20 **Время первых: будущее в настоящем**

Коротеев Александр Леонидович, Санкт-Петербург

13.20 - 13.30 **Этические аспекты оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями**

Ижевская Вера Леонидовна, Москва

13.30 - 13.40 **Организация медицинской помощи детям с наследственными заболеваниями в Санкт-Петербурге**

Панютина Яна Викторовна, Санкт-Петербург

13.40 - 13.50 **Подводные камни обеспечения лекарственными препаратами взрослых пациентов с орфанными заболеваниями**

Агапитова Светлана Юрьевна, Санкт-Петербург

13.50 - 14.00 **Эффективный механизм обеспечения детей с орфанными заболеваниями фондом «Круг добра»**

Ткаченко Александр Евгеньевич, Санкт-Петербург

14.00 - 14.10 **Организация медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями в мегаполисе**

Витковская Ирина Петровна, Москва

14.10 - 14.20 **Орфанная настроженность: обучение практикующих врачей**

Воронин Сергей Владимирович, Тюменцева Елена Станиславовна, Москва

14.20 - 14.25 **Роль пациентских организаций в помощи пациентам с орфанными заболеваниями**

Урманчеева Маргарита Алексеевна, Санкт-Петербург

14.25 - 14.30 **Школы пациентов: помощь в принятии заболеваний**

Хвостикова Елена Аркадьевна, Санкт-Петербург

14.30 - 15.30 **ПЕРЕРЫВ**

## Зал Анна Павлова

15.30 - 17.00

### **МИТАП «Организация работы межрегиональных центров расширенного неонатального скрининга»**

#### **Модераторы:**

**Коротеев Александр Леонидович** – к.м.н., главный врач СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», главный внештатный специалист по медицинской генетике Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга и Министерства здравоохранения РФ в СЗФО, Санкт-Петербург

**Баирова Татьяна Ананьевна** (дистанционное участие) – д.м.н., руководитель Межрегионального медико-генетического центра и лаборатории персонализированной медицины ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции», Иркутск

**Билалов Фаниль Салимович** – д.м.н., главный врач ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр, главный внештатный специалист по клинической лабораторной диагностике Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, Уфа

**Воронин Сергей Владимирович** – к.м.н., главный врач ФГБНУ «МГНЦ», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России в ДФО, Москва

**Горев Валерий Викторович** – к.м.н., главный внештатный специалист неонатолог Департамента здравоохранения г. Москвы, главный врач ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва

**Кудлай Дмитрий Анатольевич** – член-корреспондент РАН, д.м.н., вице-президент по внедрению медицинских технологий АО «Генериум», Москва

**Матулевич Светлана Алексеевна** – д.м.н., заведующая Кубанской межрегиональной медико-генетической консультацией ККБ№1, главный внештатный генетик Министерства здравоохранения Краснодарского края, главный внештатный специалист МЗ РФ по медицинской генетике в ЮФО, доцент кафедры биологии с курсом медицинской генетики, заслуженный врач России, Краснодар

**Морданов Сергей Викторович** – к.м.н., врач-генетик, заведующий лабораторией медицинской генетики Медико-генетического центра клиники ГБОУ ВПО РостГМУ Минздрава России, Ростов-на-Дону

**Николаева Елена Борисовна** – главный врач ГАУЗ СО «КДЦ «Охрана здоровья матери и ребенка», главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Свердловской области, дублер главного внештатного специалиста по репродуктивному здоровью Министерства здравоохранения Свердловской области, заслуженный врач РФ, Екатеринбург

**Пушков Александр Алексеевич** – к.б.н., ведущий научный сотрудник Лаборатории медицинской геномики ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, Москва

**Сеитова Гульнара Наримановна** – к.м.н., врач-генетик высшей категории, главный врач МГЦ «Генетическая клиника» НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

**Трофимов Дмитрий Юрьевич** – д.б.н., член-корреспондент РАН, профессор, директор Института репродуктивной генетики ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, Лауреат Государственной премии РФ в области науки и технологий (2022), Москва

18.00 - 21.00

#### **Торжественный фуршет**

9.00 - 19.30 Регистрация (зал «Есенин»)

**Зал Conference Hall (с онлайн-трансляцией)**

**09.30 - 11.45** **СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Роль неврологических заболеваний в развитии медицинской генетики»**

**Модераторы:**

**Артемьева Светлана Брониславовна** – к.м.н., врач-невролог, зав. детским психоневрологическим отделением-2 НИКИ педиатрии им Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им Н.И. Пирогова, Москва

**Коротеев Александр Леонидович** – к.м.н., главный врач СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», главный внештатный специалист по медицинской генетике Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга и Министерства здравоохранения РФ в СЗФО, Санкт-Петербург

**Ледащева Татьяна Алексеевна** – к.м.н., врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Соснина Ирина Брониславовна** – главный врач СПб ГБУЗ «Консультативно-диагностический центр для детей», главный внештатный детский специалист невролог Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, Заслуженный врач Российской Федерации, Санкт-Петербург

**09.30 - 09.50** **Организация неврологической помощи детям с редкими генетическими заболеваниями в Санкт-Петербурге (доклад при поддержке АО «Рош-Москва», не входит в программу НМО)**

Соснина Ирина Брониславовна, Санкт-Петербург

**09.50 - 10.10** **От мутации в гене до контроля над заболеванием (доклад при поддержке АО «Рош-Москва», не входит в программу НМО)**

Артемьева Светлана Брониславовна, Москва

**10.10 - 10.30** **Факоматозы: особенности течения различных форм заболевания**

Ледащева Татьяна Алексеевна, Санкт-Петербург

**10.30 - 10.45** **Нейрофиброматоз. Демонстрация клинического случая**

Леденцова Диана Владимировна, Санкт-Петербург

**10.45 - 11.05** **Редкое из редких. Альфа – маннозидоз у детей**

Снегова Евгения Владимировна, Санкт-Петербург

**11.05 - 11.25** **Особенности клинической картины болезни Фабри у детей (доклад при поддержке «Петровакс», не входит в программу НМО)**

Михайлова Светлана Витальевна, Москва

**11.25 - 11.40** **СМА 3 типа. Трудности диагностики. Демонстрация клинического случая**

Афанасьева Наталья Александровна, Санкт-Петербург

**11.40 - 11.45** **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

**11.45 - 12.00** **ПЕРЕРЫВ**

- 12.00 - 14.00** **СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Рациональные подходы к эффективному лечению»**  
**Модераторы:**  
**Коротеев Александр Леонидович** – к.м.н., главный врач СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», главный внештатный специалист по медицинской генетике Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга и Министерства здравоохранения РФ в СЗФО, Санкт-Петербург  
**Костарева Анна Александровна** – д.м.н., директор Института молекулярной биологии и генетики, профессор кафедры факультетской терапии с клиникой Института медицинского образования Центра Алмазова ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, специалист отдела сопровождения разработки ВИМИС ССЗ, Санкт-Петербург  
**Первунина Татьяна Михайловна** – д.м.н., врач-педиатр, директор Института перинатологии и педиатрии ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, главный внештатный специалист педиатр Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, Санкт-Петербург
- 12.00 - 12.20** **Орфанная настороженность в практике врача-педиатра**  
Первунина Татьяна Михайловна, Санкт-Петербург
- 12.20 - 12.40** **Генная терапия: Современные перспективы в кардиологии**  
Костарева Анна Александровна, Санкт-Петербург
- 12.40 - 13.00** **Успешный опыт диагностики и лечения пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна в Санкт-Петербурге (доклад при поддержке ООО «ПиТиСи Терапьютикс», не входит в программу НМО)**  
Соснина Ирина Брониславовна, Санкт-Петербург
- 13.00 - 13.20** **Диагноз ДЦП вызывает сомнения. Может это не ДЦП?! (доклад при поддержке ООО «ПиТиСи Терапьютикс», не входит в программу НМО)**  
Кекеева Татьяна Николаевна, Москва
- 13.20 - 13.40** **Синдром Ли. Клиника и диагностика**  
Артамонова Ирина Никитична, Санкт-Петербург
- 13.40 - 14.00** **Новые возможности ранней диагностики редких заболеваний (селективный скрининг ГФФ и ДЛКЛ в г.Санкт-Петербург) (доклад при поддержке компании АстраЗенека, не входит в программу НМО)**  
Первунина Татьяна Михайловна, Санкт-Петербург
- 14.00 - 15.00** **ПЕРЕРЫВ**
- 15.00 - 17.10** **СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Беременность и новорожденность: знания без границ»**  
**Модераторы:**  
**Горев Валерий Викторович** – к.м.н., главный внештатный специалист неонатолог Департамента здравоохранения г. Москвы, главный врач ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва  
**Коротеев Александр Леонидович** – к.м.н., главный врач СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», главный внештатный специалист по медицинской генетике Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга и Министерства здравоохранения РФ в СЗФО, Санкт-Петербург
- 15.00 - 15.20** **Становление и развитие инвазивных методов пренатальной диагностики и лечения врожденных и наследственных болезней плода**  
Михайлов Антон Валерьевич, Санкт-Петербург
- 15.20 - 15.40** **Скрининги и мониторинги – что пригодится в будущем?**  
Николаева Елена Борисовна, Екатеринбург
- 15.40 - 16.00** **Генетическая клиника как прообраз орфанных центров**  
Сеитова Гульнара Наримановна, Томск
- 16.00 - 16.20** **Опыт организации неонатальной службы**  
Горев Валерий Викторович, Москва
- 16.20 - 16.30** **Интерпретация результатов расширенного неонатального скрининга**  
Цветкова-Белюсова Анна Артемьевна, Санкт-Петербург

- 16.30 - 16.40**      **Первичный тяжелый комбинированный иммунодефицит с множественными атрезиями кишечника**  
Нерадовская М.В., Горелик Ю.В., Иванов С.Л., Караваева С.А., Новопольцева О.Н., Санкт-Петербург
- 16.40 - 16.50**      **Как ставили диагноз двумя странами**  
Sofia Gorelik (Черногория), Плутова Н.Н., Санкт-Петербург
- 16.50 - 17.10**      **Решения компании «Revvity» для секвенирования новорожденных (при поддержке компании АО «ПРИБОРЫ», не входит в программу НМО)**  
Таракина Марина Викторовна, Москва
- 17.10 - 17.30**      **ПЕРЕРЫВ**
- 17.30 - 19.30**      **СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Новые горизонты для планирования семьи»**  
**Модераторы:**  
**Коротеев Александр Леонидович** – к.м.н., главный врач СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», главный внештатный специалист по медицинской генетике Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга и Министерства здравоохранения РФ в СЗФО, Санкт-Петербург  
**Трофимов Дмитрий Юрьевич** – д.б.н., член-корреспондент РАН, профессор, директор Института репродуктивной генетики ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, Лауреат Государственной премии РФ в области науки и технологий (2022), Москва
- 17.30 - 17.50**      **Особенности современной генетической диагностики при решении задач репродуктивной генетики: опыт федерального центра**  
Трофимов Дмитрий Юрьевич, Москва
- 17.50 - 18.10**      **Опыт применения современных генетических технологий в пренатальном скрининге (онлайн)**  
Mikhail Fediakov, Tashkent, Uzbekistan
- 18.10 - 18.30**      **Медико-генетическое консультирование доноров половых клеток**  
Кинунен Анна Александровна, Санкт-Петербург
- 18.30 - 18.50**      **Актуальные вопросы неинвазивного пренатального ДНК-скрининга**  
Барков Илья Юрьевич, Москва
- 18.50 - 19.10**      **Анализ данных ХМА и высокопроизводительного секвенирования в пренатальный период: методические рекомендации**  
Масленников Дмитрий Николаевич, Москва
- 19.10 - 19.30**      **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**
- 19.30 - 19.40**      **Подведение итогов. Закрытие конференции.**

**Зал Анна Павлова 1 (с онлайн-трансляцией)**

- 09.30 - 11.30**      **КРУГЛЫЙ СТОЛ «От цитогенетики к цитогеномике. Современный подход к решению диагностических задач»**  
**Модераторы:**  
**Харченко Татьяна Владимировна** - д.б.н., заведующий кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Санкт-Петербург  
**Пендина Анна Андреевна** – к.б.н., биолог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург  
**Прозорова Марина Викторовна** – к.м.н., врач - лабораторный генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
- 09.30 - 09.50**      **Персонализированный подход при генетическом обследовании пациента. Роль хромосомного анализа**  
Смирнова Марина Владимировна, Санкт-Петербург

- 09.50 - 10.05** **Молекулярно-цитогенетический метод в диагностике сложных хромосомных аномалий**  
Пендина Анна Андреевна, Санкт-Петербург
- 10.05 - 10.20** **Случай семейного носительства микродупликации 22q11.2. Фенотип носителей и оценка прогноза**  
Лежнина Юлия Георгиевна, Санкт-Петербург
- 10.20 - 10.35** **Соответствуют ли результаты доимплантационного тестирования истинной хромосомной конституции бластоцисты?**  
Тихонов Андрей Владимирович, Санкт-Петербург
- 10.35 - 10.50** **Цитогенетическая характеристика и фенотипические проявления частичной трисомии хромосомы 2: анализ клинического случая**  
Воробьева Татьяна Алексеевна, Санкт-Петербург
- 10.50 - 11.05** **Редкий случай комплексной хромосомной перестройки у ребенка с особенностями психомоторного развития**  
Станичный Роман Карлович, Санкт-Петербург
- 11.05 - 11.30** **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**
- 11.30 - 12.00** **ПЕРЕРЫВ**
- 12.00 - 14.00** **КРУГЛЫЙ СТОЛ «Контроль качества. Права и обязанности»**  
**Модераторы:**  
***Воронин Сергей Владимирович** – к.м.н., главный врач ФГБНУ «МГНЦ», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России в ДФО, Москва*  
***Иванов Андрей Михайлович** – д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН, главный внештатный специалист по клинической лабораторной диагностике и главный внештатный специалист по медицинской микробиологии Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, директор НИИ особо чистых препаратов ФМБА, президент Ассоциации «ФЛМ», Санкт-Петербург*
- 12.00 - 12.20** **Юридические аспекты контроля качества**  
Куканов Владимир Всеволодович, Санкт-Петербург
- 12.20 - 12.40** **Цель и задачи контроля качества в лабораторной диагностике**  
Иванов Андрей Михайлович, Санкт-Петербург
- 12.40 - 13.00** **Стандартизация лабораторных исследований**  
Тарасенко Ольга Анатольевна, Москва
- 13.00 - 13.20** **Роль контроля качества в реализации Федерального проекта**  
Воронин Сергей Владимирович, Москва
- 13.20 - 13.40** **Внутренний контроль качества лабораторных исследований в биохимической лаборатории СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)»**  
Ершова Анастасия Викторовна, Санкт-Петербург
- 13.40 - 14.00** **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**
- 14.00 - 15.00** **ПЕРЕРЫВ**
- 15.00 - 17.00** **КРУГЛЫЙ СТОЛ «Тонкости неонатального скрининга. Обмен опытом»**  
**Модераторы:**  
***Лобенская Анастасия Юрьевна** – заведующий биохимической лабораторией, врач клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург*  
***Талова Дарья Михайловна** – врач клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург*
- 15.00 - 15.20** **Влияние изменения сроков взятия крови у доношенных новорожденных детей на результаты неонатального скрининга**  
Ершова Анастасия Викторовна, Санкт-Петербург

- 15.20 - 15.40**     **Алгоритм диагностики галактоземии в ГБУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»**  
Беляева Татьяна Ивановна, Екатеринбург
- 15.40 - 16.00**     **Сравнение наборов реагентов для анализа спектра аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС (онлайн)**  
Бельских Алексей Владимирович, Иркутск
- 16.00 - 16.20**     **Особенности преаналитики молекулярно-генетических исследований в РНС**  
Морозова Антонина Юрьевна, Санкт-Петербург
- 16.20 - 16.35**     **Особенности скрининга СМА в г. Москва**  
Решетова Юлия Владимировна, Москва
- 16.35 - 16.50**     **Проведение РНС в республике Башкортостан в 2023 и первой половине 2024 года. Точки роста**  
Тимофеева Екатерина Александровна, Машков О.И., Уфа
- 16.50 - 17.00**     **Особенности адаптации коробочных IVD решений для неонатального скрининга на примере отечественной тест-системы АЛМАСС Нео (при поддержке компании ООО «Альгимед Техно», не входит в программу НМО)**  
Рощин Антон Олегович, Москва
- 17.00 - 17.30**     **ПЕРЕРЫВ**
- 17.30 - 19.30**     **КРУГЛЫЙ СТОЛ «Пренатальная диагностика»**  
**Модераторы:**  
***Закурина Анна Николаевна** – к.м.н., заведующий отделением ультразвуковой и пренатальной диагностики, врач ультразвуковой диагностики высшей квалификационной категории, врач акушер-гинеколог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург*  
***Махаева Наталия Николаевна** – врач ультразвуковой диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург*
- 17.30 - 17.50**     **Ранняя задержка роста плода как ультразвуковой маркер хромосомных аномалий: значение в пренатальной диагностике по Санкт-Петербургу**  
Закурина Анна Николаевна, Санкт-Петербург
- 17.50 - 18.10**     **Анализ случаев пренатальной диагностики гидронефроза различной степени тяжести у плода**  
Бальская Татьяна Олеговна, Санкт-Петербург
- 18.10 - 18.30**     **Современные возможности пренатальной диагностики скелетных дисплазий у плода**  
Омельянович Наталья Владимировна, Санкт-Петербург
- 18.30 - 18.50**     **Возможности ультразвуковой пренатальной диагностики туберозного склероза**  
Андреева Нелли Юрьевна, Санкт-Петербург
- 18.50 - 19.10**     **Случай пренатальной диагностики особенности развития плода в I триместре беременности с постнатальной диагностикой незаращения щитовидного протока**  
Иванова Наталья Михайловна, Санкт-Петербург
- 19.10 - 19.30**     **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

## Зал Анна Павлова 2 (с онлайн-трансляцией)

- 09.30 - 11.30**     **СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Многоликость одного заболевания: иммунодефицит или что-то большее?»**  
**Модераторы:**  
*Мухина Анна Александровна* – аллерголог-иммунолог, научный сотрудник отдела эпидемиологии и мониторинга первичных иммунодефицитов ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России, Москва  
*Трусова Ольга Валерьевна* – к.м.н., главный внештатный детский специалист аллерголог-иммунолог Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, доцент кафедры терапии госпитальной с курсом аллергологии и иммунологии им. акад. М.В. Черноруцкого с клиникой ПСПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, Санкт-Петербург  
*Тузанкина Ирина Александровна* – д.м.н., профессор, ЗДН РФ, главный научный сотрудник лаборатории иммунологии воспаления ИИФ УрО РАН, главный детский иммунолог МЗ СО, Екатеринбург
- 09.30 - 09.50**     **Тактические действия врача-иммунолога в рамках классификации врожденных ошибок иммунитета**  
 Тузанкина Ирина Александровна, Екатеринбург
- 09.50 - 10.10**     **Результаты расширенного неонатального скрининга**  
 Марахонов Андрей Владимирович, Москва
- 10.10 - 10.30**     **Что делать, когда установлен диагноз?**  
 Мухина Анна Александровна, Москва
- 10.30 - 10.45**     **Скрининг врожденных ошибок иммунитета в СЗФО**  
 Лобенская Анастасия Юрьевна, Санкт-Петербург
- 10.45 - 11.00**     **Алгоритм предоставления медицинской помощи детям с подтвержденным иммунодефицитом в Санкт-Петербурге**  
 Трусова Ольга Валерьевна, Санкт-Петербург
- 11.00 - 11.15**     **Ранний диагноз ПИД – путь к своевременной терапии?**  
 Лаберко Александра Леонидовна, Санкт-Петербург
- 11.15 - 11.30**     **Взгляд в будущее. Цифровые измерения в диагностике иммунодефицитов**  
 Филипенко Максим Леонидович, Новосибирск
- 11.30 - 12.00**     **ПЕРЕРЫВ**
- 12.00 - 14.00**     **СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Дебют и течение орфанных заболеваний»**  
**Модераторы:**  
*Витковская Ирина Петровна* – к.м.н., доцент кафедры Управления, ведущий научный сотрудник отдела научных основ организации здравоохранения ФГБУ «ЦНИИОИЗ» Минздрава России, экономики здравоохранения и медицинского страхования ФДПО ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва  
*Кекеева Татьяна Николаевна* – врач-генетик, заведующая Медико-генетическим отделением ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва
- 12.00 - 12.30**     **Возможности обеспечения пациентов после проведения скрининга**  
 Витковская Ирина Петровна, Москва
- 12.30 - 12.50**     **Глутаровая ацидурия I типа: опыт и сложности**  
 Кекеева Татьяна Николаевна, Москва
- 12.50 - 13.10**     **Важные аспекты тирозинемии**  
 Чудайкина Анна Александровна, Москва
- 13.10 - 13.50**     **Нарушения цикла мочевины: этапы подбора терапии (онлайн)**  
 Краснощекова Нина Александровна, Москва
- 13.50 - 14.00**     **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

14.00 - 15.00	ПЕРЕРЫВ
15.00 - 17.20	<b><u>СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Селективный скрининг: первый этап для принятия решений»</u></b> <b>Модераторы:</b> <i>Бучинская Наталья Валерьевна – к.м.н., врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург</i> <i>Моисеев Сергей Валентинович – д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН, заведующий кафедрой профессиональных болезней и ревматологии Первого МГМУ им. И.М. Сеченова, Москва</i> <i>Пчелина Софья Николаевна – д.б.н., руководитель Отдела молекулярно-генетических и нано-биологических технологий ПСПбГМУ им. акад. И.П. Павлова Минздрава России, Санкт-Петербург</i>
15.00 - 15.20	<b>Современные возможности диагностики наследственных болезней обмена</b> Бучинская Наталья Валерьевна, Санкт-Петербург
15.20 - 15.40	<b>Селективный скрининг орфанных заболеваний. Опыт диагностики ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России</b> Пушков Александр Алексеевич, Москва
15.40 - 16.00	<b>Красные флаги болезни Фабри у взрослых: клиническая практика (доклад при поддержке «Петровакс», не входит в программу НМО)</b> Моисеев Сергей Валентинович, Москва
16.00 - 16.20	<b>Кардиологический фенотип Болезни Фабри (доклад при поддержке «Петровакс», не входит в программу НМО)</b> Харлап Мария Сергеевна, Москва
16.20 - 16.40	<b>Возможности генетической диагностики наследственных дислипидемий</b> Мирошникова Валентина Вадимовна, Санкт-Петербург
16.40 - 17.00	<b>Лизосомные болезни обмена и распространённые патологии: болезнь Гоше и болезнь Паркинсона</b> Пчелина Софья Николаевна, Санкт-Петербург
17.00 - 17.20	<b>Особенности молекулярно-генетической диагностики болезни Гоше</b> Кругликова Анастасия Анатольевна, Санкт-Петербург
17.20 - 17.30	ПЕРЕРЫВ
17.30 - 19.30	<b><u>СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Дифференциальная диагностика наследственных заболеваний скелета»</u></b> <b>Модераторы:</b> <i>Бучинская Наталья Валерьевна – к.м.н., врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург</i> <i>Суспицын Евгений Николаевич – д.м.н., врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург</i>
17.30 - 18.00	<b>Дифференциальная диагностика невоспалительных артропатий</b> Бучинская Наталья Валерьевна, Костик М.М., Санкт-Петербург
18.00 - 18.20	<b>МУНЗ-ассоциированные заболевания скелета</b> Суспицын Евгений Николаевич, Абузова А.С., Демчук Ю.А., Санкт-Петербург
18.20 - 18.40	<b>Семейный случай взрослой формы гипофосфатазии</b> Красюкова Алина Владимировна, Санкт-Петербург
18.40 - 19.00	<b>X-сцепленный доминантный рахит и другие наследственные нарушения фосфорно-кальциевого обмена (трансляция в записи)</b> Туркунова Мария Евгеньевна, Санкт-Петербург
19.00 - 19.20	<b>Подходы к диагностике наследственных заболеваний скелета</b> Кругликова Анастасия Анатольевна, Санкт-Петербург
19.20 - 19.30	<b>Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»</b>

## Зал Лидваль (без онлайн-трансляции)

- 09.30 - 11.30**     **МАСТЕР-КЛАСС «Первичный прием пациента: ключевая стратегия для точного диагноза»**  
**Модераторы:**  
*Бучинская Наталья Валерьевна* – к.м.н., врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург  
*Серебрякова Елена Андреевна* – заведующий консультативным отделением СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
- 09.30 - 10.20**     **Стратегия медико-генетического консультирования**  
 Дрозд Ольга Владимировна, Санкт-Петербург
- 10.20 - 11.20**     **Особенности приема пациента с подозрением на лизосомные болезни накопления**  
 Вечкасова Анастасия Олеговна, Санкт-Петербург
- 11.20 - 11.30**     **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**
- 11.30 - 12.00**     **ПЕРЕРЫВ**
- 12.00 - 14.00**     **МАСТЕР-КЛАСС «Педантичная интерпретация результатов исследований: первый шаг к эффективному лечению наследственных болезней обмена веществ»**  
**Модераторы:**  
*Лобенская Анастасия Юрьевна* – заведующий биохимической лабораторией, врач клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург  
*Талова Дарья Михайловна* – врач клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
- 12.00 - 12.20**     **Актуальные вопросы диагностики наследственных болезней обмена**  
 Талова Дарья Михайловна, Лобенская А.Ю., Санкт-Петербург
- 12.20 - 12.40**     **Диагностика наследственных болезней обмена веществ, протекающих с поражением нервной системы**  
 Андраева Анна Аркадьевна, Санкт-Петербург
- 12.40 - 13.00**     **Возможности ВЭЖХ для диагностики наследственных болезней обмена веществ**  
 Кудряшова Наталья Владимировна, Санкт-Петербург
- 13.00 - 13.20**     **Газовая хромато-масс-спектрометрия в диагностике НБО. Особенности преаналитики**  
 Моцепуро Иван Андреевич, Санкт-Петербург
- 13.20 - 13.40**     **Интерпретация результатов исследования органических кислот мочи**  
 Талова Дарья Михайловна, Санкт-Петербург
- 13.40 - 14.00**     **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**
- 14.00 - 15.00**     **ПЕРЕРЫВ**
- 15.00 - 17.00**     **КЕЙС-СТАДИ**  
**Модераторы:**  
*Суспицын Евгений Николаевич* – д.м.н., врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
- 15.00 - 15.20**     **Клинический случай мозаичной формы дупликации длинного плеча хромосомы 6**  
 Вечкасова Анастасия Олеговна, Беренштейн М.В., Санкт-Петербург
- 15.20 - 15.40**     **Семейный случай задержки психоречевого развития, ассоциированный с вариантом АТР7А**  
 Малышева Кристина Сергеевна, Санкт-Петербург
- 15.40 - 16.00**     **Эффективность терапии соматотропином у ребенка с синдромом Алажилля**  
 Малых Валерия Валерьевна, Санкт-Петербург

- 16.00 - 16.20**      **Диагностическая Одиссея 2**  
Гладкова Наталья Анатольевна, Санкт-Петербург
- 16.20 - 16.40**      **Возможности пренатальной ультразвуковой диагностики синдрома Нунан у плода**  
Кошева Юлия Сергеевна, Малышев И.А., Санкт-Петербург
- 16.40 - 17.00**      **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**
- 17.00 - 17.30**      **ПЕРЕРЫВ**
- 17.30 - 19.30**      **КЕЙС-СТАДИ**  
**Модераторы:**  
**Серебрякова Елена Андреевна** – заведующий консультативным отделением СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
- 17.30 - 17.50**      **Актуальные подходы пренатальной диагностики выявления хромосомных аномалий у плода**  
Бадина Юлия Олеговна, Санкт-Петербург
- 17.50 - 18.10**      **Клинический случай глутаровой ацидурии**  
Цветкова-Белюсова Анна Артемьевна, Санкт-Петербург
- 18.10 - 18.30**      **Галактоземия. Диагностика в структуре неонатального скрининга**  
Гуламшаева Алина Назымжановна, Санкт-Петербург
- 18.30 - 18.50**      **Клинический случай генетического синдрома, обусловленного изменениями гена KIF7**  
Дрозд Ольга Владимировна, Санкт-Петербург
- 18.50 - 19.10**      **Синдром Нунан, вызванный мутацией c.155 C>A в гене RPN11: клиническое наблюдение семейного случая**  
Ганина Екатерина Дмитриевна, Круглова В.С., Санкт-Петербург
- 19.10 - 19.30**      **Клинический случай синдром NОMID**  
Сорокина Любовь Сергеевна, Санкт-Петербург
- 19.30 - 19.35**      **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

## СПИКЕРЫ КОНФЕРЕНЦИИ

**Gorelik Sofia**, Dr. med «Poliklinika Filipovic», Montenegro, Podgorica

**Fediakov Mikhail Andreevich**, Head of the Genetic Department Genscreen, Tashkent, Uzbekistan

**Агапитова Светлана Юрьевна**, Уполномоченный по правам человека в Санкт-Петербурге, Санкт-Петербург

**Андреева Анна Аркадьевна**, врач клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Андреева Нелли Юрьевна**, к.м.н., врач УЗИ, акушер-гинеколог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Артамонова Ирина Никитична**, врач-педиатр, младший научный сотрудник НИЛ физиологии и патологии новорожденных ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, Санкт-Петербург

**Артемьева Светлана Брониславовна**, к.м.н., врач-невролог высшей квалификационной категории, заведующая детским психоневрологическим отделением-2, Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, Москва

**Афанасьева Наталья Александровна**, врач – невролог высшей категории СПб ГБУЗ «Консультативно – диагностический центр для детей», Санкт-Петербург

**Бадина Юлия Олеговна**, врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Баирова Татьяна Ананьевна**, д.м.н., руководитель Межрегионального медико-генетического центра и лаборатории персонализированной медицины ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции», Иркутск

**Бальская Татьяна Олеговна**, врач ультразвуковой диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Барков Илья Юрьевич**, врач-генетик, заведующий лабораторией пренатального ДНК-скрининга, научный сотрудник

ник лаборатории молекулярно-генетических методов ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, Москва

**Бельских Алексей Владимирович**, к.х.н., инженер лаборатории персонализированной медицины ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», г. Иркутск

**Беляева Татьяна Ивановна**, заведующий лабораторией неонатального скрининга ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», Екатеринбург

**Билалов Фаниль Салимович**, д.м.н., главный врач ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр, главный внештатный специалист по клинической лабораторной диагностике Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, Уфа

**Бучинская Наталья Валерьевна**, к.м.н., врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Вечкасова Анастасия Олеговна**, врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Витковская Ирина Петровна**, к.м.н., доцент кафедры Управления, ведущий научный сотрудник отдела научных основ организации здравоохранения ФГБУ «ЦНИИОИЗ» Минздрава России, экономики здравоохранения и медицинского страхования ФДПО ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва

**Воробьева Татьяна Алексеевна**, врач - лабораторный генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Воронин Сергей Владимирович**, к.м.н., главный врач ФГБНУ «МГНЦ», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России в ДФО, Москва

**Ганина Екатерина Дмитриевна**, врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Гладкова Наталья Анатольевна**, врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Горев Валерий Викторович**, к.м.н., главный внештатный специалист неонатолог г. Москвы, главный врач ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва

**Горелик Константин Давидович**, заведующий отделением реанимации новорожденных СПб ГБУЗ «ДГМ КСЦ ВМТ», ассистент кафедры детской хирургии с курсом реанимации ФГБОУ ВО ПСПбГМУ им. И.П. Павлова Минздрава России, Санкт-Петербург

**Горелик Юлия Владимировна**, главный неонатолог Санкт-Петербурга, заместитель главного врача по реанимации и анестезиологии СПб ГБУЗ «ДГМ КСЦ ВМТ», Санкт-Петербург

**Гуламшаева Алина Назымжановна**, врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Демчук Юлия Аркадьевна**, врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, Санкт-Петербург

**Дрозд Ольга Владимировна**, врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Ершова Анастасия Викторовна**, врач клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Закурина Анна Николаевна**, к.м.н., заведующий отделением ультразвуковой и пренатальной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Иванов Андрей Михайлович**, д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН, главный внештатный специалист по клинической лабораторной диагностике и главный внештатный специалист по медицинской микробиологии Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, директор НИИ особо чистых препаратов ФМБА, президент Ассоциации «ФЛМ», Санкт-Петербург

**Иванова Наталья Михайловна**, врач УЗД СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Ижевская Вера Леонидовна**, д.м.н., заместитель директора по научной работе ФГБНУ «МГНЦ», председатель Общероссийской общественной организации «Российское общество медицинских генетиков», Москва

**Караваева Светлана Александровна**, врач-детский хирург, д.м.н., заведующая кафедрой детской хирургии ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова», профессор кафедры детской хирургии с курсом анестезиологии и реанимации ФГБОУ ВО ПСПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, ведущий опе-

рирующий хирург службы неонатальной хирургии СПб ГБУЗ ДГМ КСЦ ВМТ, Санкт-Петербург

**Карасева Александра Сергеевна**, врач-эндокринолог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Кекеева Татьяна Николаевна**, врач-генетик, заведующая Медико-генетическим отделением ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва

**Кинунен Анна Александровна**, врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Коротеев Александр Леонидович**, к.м.н., главный врач СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», главный внештатный специалист по медицинской генетике Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга и Министерства здравоохранения РФ в СЗФО, Санкт-Петербург

**Костик Михаил Михайлович**, д.м.н., профессор кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, Санкт-Петербург

**Костарева Анна Александровна**, д.м.н., директор Института молекулярной биологии и генетики, профессор кафедры факультетской терапии с клиникой Института медицинского образования Центра ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, специалист отдела сопровождения разработки ВИМИС ССЗ, Санкт-Петербург

**Кошечкина Юлия Сергеевна**, врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Краснощекова Нина Александровна**, врач-генетик, врач-педиатр отделения наследственных нарушений обмена веществ ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва

**Красюкова Алина Владимировна**, ординатор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России, Санкт-Петербург

**Кругликова Анастасия Анатольевна**, к.б.н., биолог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Кудлай Дмитрий Анатольевич**, член-корреспондент РАН, профессор, д.м.н., ведущий научный сотрудник ФГБУ «ГНЦ Институт иммунологии» ФМБА России, профессор Академии постдипломного образования ФМБА России, профессор кафедры фармакологии Института фармации Первого Московского государственного медицинского университета (МГМУ) имени И. М. Сеченова, Москва

**Кудряшова Наталья Владимировна**, врач клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Куканов Владимир Всеволодович**, юрисконсульт СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Куцев Сергей Иванович**, д.м.н., профессор, академик РАН, директор ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, председатель профильной комиссии по медицинской генетике Минздрава России, председатель Этического Комитета Минздрава России, президент Ассоциации медицинских генетиков России, Москва

**Лаберко Александра Леонидовна**, к.м.н, врач аллерголог-иммунолог, НИИ ДОГиТим.Р.М.Горбачевой ФГБОУ ВО Первый СПбГМУим.ак. И.П.Павлова Минздрава России, Санкт-Петербург

**Ледящева Татьяна Алексеевна**, к.м.н., врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Леденцова Диана Владимировна**, врач- невролог высшей категории СПб ГБУЗ «Консультативно – диагностический центр для детей», Санкт-Петербург

**Лежнина Юлия Георгиевна**, биолог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Лесик Татьяна Владимировна**, врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Лобенская Анастасия Юрьевна**, заведующий биохимической лабораторией, врач клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Малых Валерия Валерьевна**, врач-детский эндокринолог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Малышев Илья Александрович**, врач УЗИ СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

- Малышева Кристина Сергеевна**, ассистент кафедры общей и молекулярной генетики СПбГПМУ, Санкт-Петербург
- Марахонов Андрей Владимирович**, к.б.н. ведущий научный сотрудник Лаборатории генетической эпидемиологии, биолог Лаборатории цитогенетики молекулярной ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», Москва
- Масленников Дмитрий Николаевич**, врач-генетик лаборатории анализа геномных данных Института репродуктивной генетики ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, Москва
- Матулевич Светлана Алексеевна**, д.м.н., заведующая Кубанской межрегиональной медико-генетической консультацией ККБ№1, главный внештатный генетик Министерства здравоохранения Краснодарского края, главный внештатный специалист МЗ РФ по медицинской генетике в ЮФО, доцент кафедры биологии с курсом медицинской генетики, заслуженный врач России, Краснодар
- Махаева Наталия Николаевна**, врач ультразвуковой диагностики высшей квалификационной категории СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
- Машков Олег Игоревич**, к.б.н., заведующий лабораторией молекулярно-генетической диагностики ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр», Уфа
- Мирошникова Валентина Вадимовна**, к.б.н., зав. Лаб медицинской генетики Отдела молекулярно-генетических и нанобиологических технологий НИЦ ФГБОУ ВО Первый СПбГМУ им. ак. И.П.Павлова Минздрава России, Санкт-Петербург
- Михайлов Антон Валерьевич**, д.м.н., главный врач СПб ГБУЗ «Родильный дом №17», главный внештатный специалист по акушерству и гинекологии СЗФО, профессор кафедры акушерства, гинекологии и репродуктологии СПбГМУ им. И.И. Мечникова, главный научный сотрудник отдела акушерства и перинатологии ФГБНУ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О.Отта, заслуженный врач РФ, Санкт-Петербург
- Михайлова Светлана Витальевна**, д.м.н., заведующий отделением медицинской генетики, невролог, филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва
- Моисеев Сергей Валентинович**, член-корреспондент РАН, д.м.н., профессор, заведующий кафедры профессиональных болезней и ревматологии Первого МГМУ им. И.М. Сеченова, Москва
- Морданов Сергей Викторович**, к.м.н., врач-генетик, заведующий лабораторией медицинской генетики Медико-генетического центра клиники ГБОУ ВПО РостГМУ Минздрава, Ростов-на-Дону
- Морозова Антонина Юрьевна**, биолог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
- Моцелуро Иван Андреевич**, химик-эксперт СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
- Мухина Анна Александровна**, аллерголог-иммунолог, научный сотрудник отдела эпидемиологии и мониторинга первичных иммунодефицитов ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России, Москва
- Нерадовская Марина Владимировна**, врач анестезиолог-реаниматолог отделения реанимации и интенсивной терапии новорожденных №39А СПб ГБУЗ ДГМ КСЦ ВМТ, Санкт-Петербург
- Николаева Елена Борисовна**, главный врач ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», заслуженный врач РФ, Екатеринбург
- Омельянович Наталья Владимировна**, врач УЗД, акушер-гинеколог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
- Панютина Яна Викторовна**, к.м.н., начальник отдела по организации медицинской помощи матерям и детям Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, Санкт-Петербург
- Пендина Анна Андреевна**, к.б.н., биолог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
- Первунина Татьяна Михайловна**, д.м.н., врач-педиатр, директор Института перинатологии и педиатрии ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, главный внештатный специалист педиатр Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, Санкт-Петербург
- Прозорова Марина Викторовна**, к.м.н., врач - лабораторный генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
- Пушков Александр Алексеевич**, к.б.н., ведущий научный сотрудник Лаборатории медицинской геномики ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, г. Москва
- Пчелина Софья Николаевна**, д.б.н., руководитель Отдела молекулярно-генетических и нанобиологических технологий ФГБОУ ВО Первый СПбГМУ им. ак. И.П.Павлова Минздрава России, Санкт-Петербург
- Решетова Юлия Владимировна**, врач бактериолог лаборатории клинических и молекулярно-генетических иссле-

дований ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва

**Ржаненков Александр Николаевич**, Депутат Законодательного Собрания Санкт-Петербурга VII созыва, Санкт-Петербург

**Рощин Антон Олегович**, сотрудник компании ООО «Альгимед», Москва

**Сарана Андрей Михайлович**, к.м.н, доцент, Директор Медицинского института СПбГУ, Первый заместитель председателя Комитета по здравоохранению г. Санкт-Петербурга, Санкт-Петербург

**Сеитова Гульнара Наримановна**, к.м.н., врач-генетик высшей категории, главный врач МГЦ «Генетическая клиника» НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

**Серебрякова Елена Андреевна**, заведующий консультативным отделением, врач-генетик первой квалификационной категории, СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Смирнова Марина Владимировна**, заведующий цитогенетической лабораторией СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Снегова Евгения Владимировна**, заведующий неврологическим отделением СПб ГБУЗ «Консультативно – диагностический центр для детей», Санкт-Петербург

**Сорокина Любовь Сергеевна**, к.м.н., врач-ревматолог ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, Санкт-Петербург

**Соснина Ирина Брониславовна**, главный врач СПб ГБУЗ «Консультативно-диагностический центр для детей», главный внештатный детский специалист невролог Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, Заслуженный врач Российской Федерации, Санкт-Петербург

**Станичный Роман Карлович**, врач - лабораторный генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Суспицын Евгений Николаевич**, д.м.н., врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Талова Дарья Михайловна**, врач клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Таракина Марина Викторовна**, менеджер по продукции АО «ПРИБОРЫ», Москва

**Тарасенко Ольга Анатольевна**, д.м.н., директор Департамента по обеспечению технических испытаний и токсикологических исследований медицинских изделий АНО «Московский центр инновационных технологий в здравоохранении», ведущий научный сотрудник НИЦЭМ им. Н.Ф. Гамалеи Минздрава России, профессор кафедры госпитальной эпидемиологии, клинической паразитологии и тропической медицины ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, председатель технического комитета ТК 380 «Клинические лабораторные исследования и диагностические тест-системы invitro», Москва

**Тимофеева Екатерина Александровна**, заведующий лабораторией массового и селективного скрининга ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр», Уфа

**Тихонов Андрей Владимирович**, к.б.н., биолог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Ткаченко Александр Евгеньевич**, председатель правления благотворительного фонда «Круг добра», протоиерей, Санкт-Петербург

**Трофимов Дмитрий Юрьевич**, д.б.н., член-корреспондент РАН, профессор, директор Института репродуктивной генетики ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, Лауреат Государственной премии РФ в области науки и технологий (2022), Москва

**Трусова Ольга Валерьевна**, к.м.н., главный внештатный детский специалист аллерголог - иммунолог Комитета по здравоохранению Правительства Санкт-Петербурга, доцент кафедры терапии госпитальной с курсом аллергологии и иммунологии им. акад. М.В. Черноруцкого с клиникой ПСПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, Санкт-Петербург

**Тузанкина Ирина Александровна**, д.м.н., проф., ЗДН РФ, главный научный сотрудник лаборатории иммунологии воспаления ИИФ УрО РАН, главный детский иммунолог МЗ СО, Екатеринбург

**Туркунова Мария Евгеньевна**, к.м.н., врач-детский эндокринолог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Тюменцева Елена Станиславовна**, д.м.н, директор «Ассоциации медицинских генетиков», Москва

**Урманчиева Маргарита Алексеевна**, президент ГАООРДИ, Санкт-Петербург

**Филипенко Максим Леонидович**, д.б.н., г.н.с. Лаборатории фармакогеномики Института химической биологии и фундаментальной медицины Сибирского отделения Российской академии наук, Новосибирск

**Харлап Мария Сергеевна**, к.м.н., в.н.с. отдела нарушений сердечного ритма и проводимости ФГБУ «НМИЦ Терапии и профилактической медицины» Минздрава России, Москва

**Харченко Татьяна Владимировна** - д.б.н., заведующий кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И.Мечникова» Минздрава России, Санкт-Петербург

**Хвостикова Елена Аркадьевна**, Руководитель АНО Центр помощи пациентам «Геном», Санкт-Петербург

**Цветкова-Белоусова Анна Артемьевна**, врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

**Чудайкина Анна Александровна**, врач-генетик медико-генетического отделения ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва

**“Pribori Oy”** (Финляндия) является торговым представителем всемирно известных производителей оборудования и реагентов для медицинских и научных исследований:

#### **“Revvity/ “WALLAC Oy”** (Финляндия)

- Анализатор флуориметрический **«АвтоДелфия»** и тест-системы **«АвтоДелфия»**.
- Многофункциональный анализатор **«Victor»**: ИФА, люминометрия, флуориметрия, DELFIA и тест-системы **«Делфия»** для гормональной диагностики, пренатального и неонатального скрининга.
- Панчер **«Panthera-9»** для автоматического выбивания дисков из образцов сухих пятен крови новорожденных и беременных женщин для неонатального и пренатального скрининга
- **Делфия Экспресс** – экспресс-анализатор для пренатального скрининга и тест-системы **Делфия Экспресс** для 1-го и 2-го триместров беременности, а также раннего выявления преэклампсии
- Тест-системы **«Делфия/АвтоДелфия»** для пренатального скрининга 1 триместра с использованием сухих пятен крови **«ПАПП-А/ св. ВХГЧ двойной набор (2-я метка)»**.
- Система для мультиплексного молекулярного анализа **Luminex 200**; диагностический набор для пренатальной диагностики **Prenatal BoBs™** для анализа из одной пробы анеуплоидий хромосом 13, 18, 21, X, Y и 9-ти микроделеционных синдромов; набор реагентов **KaryoLite BoBs™** для одновременного анализа анеуплоидий хромосом, на основе технологии ВАС-оп-Beads; программное обеспечение **BoBsoft™** для анализа результатов.
- **chemagic 360; chemagic Prepito; chemagic Prime** - автоматизированные системы для экстракции нуклеиновых кислот и соответствующие наборы реагентов для экстракции НК из различных образцов.
- **Vanadis NIPT** – автоматизированная система для неинвазивного пренатального скрининга трисомий плода по хромосомам 13,18, 21 по внеклеточной ДНК беременной женщины.
- **Система EONIS** для одновременного скрининга новорожденных на СМА и первичные иммунодефициты.
- **Решения для секвенирования новорожденных.**

#### **“Revvity” (США)**

- Многофункциональные планшетные анализаторы **EnSight; EnVision; VICTOR Nivo** для научно-исследовательских, биотехнологических, фармакологических и медицинских лабораторий.
- **LabChip GX Touch; LabChip GXII Touch** - системы для геномного анализа и изучения структуры белков на основе запатентованной микрофлюидной технологии, предназначенные для автоматизации процессов электрофореза нуклеиновых кислот и белков; проведения контроля качества.
- **JANUS G3, Zephyr G3; Sciclone G3; Sciclone G3 NGS; JANUS G3 NGS Express; Zephyr G3 NGS; JANUS G3 BioTx; Zephyr G3 SPE** – многофункциональные роботизированные системы для автоматизации лабораторной пробоподготовки для широкого спектра задач, в том числе для подготовки NGS библиотек.
- Наборы реагентов **NEXTFLEX®** для подготовки NGS библиотек для широкого спектра задач.
- Наборы реагентов **PG-Seq™; PG-Seq™ Rapid Kit; PG-Seq™ Rapid Non-Invasive PGT Kit** для преимплантационного генетического тестирования (PGT) методом NGS.
- Системы **IVIS** и **Quantum GX2** для оптического имиджинга и компьютерной томографии *in vivo*, система **Vega** ультразвукового исследования животных.
- Автоматизированные системы **Opera** и **Operetta** для высокоскоростного многопараметрического скрининга клеток (High Content screening).
- Автоматизированная система мониторинга живых клеток **MuviCyte**.
- Наборы **Cisbio** для определения различных биомолекул методом HTRF.
- Цитометры **Nexcelom** для подсчета числа клеток и определения их жизнеспособности.

#### **“TOSOH Corporation” (Япония/Бельгия)**

- Автоматические анализаторы **AIA-2000, AIA-1800, AIA- 360** с детекцией методом 2-х волновой флуоресценции и широкий спектр тест-систем.

#### **XENOMETRIX (Швейцария)**

- Тест-системы Эймса для оценки мутагенности

### **АО «ПРИБОРЫ»**

Певческий переулок, дом 4, строение 1  
помещение I, комната 10  
109028 Москва

### **“Pribori Oy”**

Тел.: (495) 937-45-94  
Факс: (495) 937-45-92

**Научно-производственная компания Альгимед Техно** является разработчиком и производителем в области биотехнологий и предлагает решения для социально значимых сфер. Мы производим продукцию для медицины, специализируясь на таких направлениях как: неонатальный скрининг и диагностика рака шейки матки.

**Производимые нами продукты базируются на технологиях:**

ИФА – иммуноферментный анализ

ИХА – иммунохроматографический анализ

ПЦР – полимеразная цепная реакция (в т.ч. Real-time)

LAMP - петлевая изотермическая амплификация

microRNA – анализ профиля микроРНК

жидкостная цитология

проточная цитометрия

FISH – флуоресцентная гибридизация in situ

MALDI-TOF/СИП-TOF/Q TOF – масс-спектрометрический анализ

LAL – тесты методом активации лизата амебоцитов *Limulus polyphemus*

MAT - тесты на основе метода активации моноцитов

Магнитная сорбция

Производственные площадки расположены в Москве и Минске, и аккредитованы в соответствии со стандартами ИСО 9001, 13485, 17025.

Подробнее о производимых нами решениях можно узнать на нашем сайте:

[www.algimed-techno.com](http://www.algimed-techno.com)



## **ООО «АБВ-Тест»**

Адрес: 121205, Москва г, Сколково Инновационного Центра тер, Нобеля ул., дом № 7, этаж 2 Часть Помещ. 51  
e-mail: info@abv-test.ru

ООО «АБВ-Тест» является разработчиком и производителем уникального набора реагентов для количественного определения ДНК TREC и KREC методом ПЦР-РВ в образцах нуклеиновых кислот, полученных из цельной крови или сухих пятен крови человека. Тест используется для диагностики патологических состояний, вызванных недостатком Т и В клеток без градации по демографическому или популяционному признаку. В 2022 году разработан и зарегистрирован комбинированный набор реагентов «ТК-SMA» для диагностики иммунодефицитных состояний и спинальной мышечной атрофии, который сейчас широко применяется в рамках расширенного скрининга.

Продукты компании:

«ИММУНО-БИТ» - набор реагентов для количественного определения ДНК TREC и KREC, № РЗН 2021/15873 от 29.11.2021 года

«ТК-SMA» - набор реагентов для выделения и количественного определения ДНК TREC, KREC и качественного выявления гомозиготной делеции экзона 7 гена SMN1, № РЗН 2022/18080 от 10.08.2023





**Roche**



**Pribori OJ**

**ALGIMED  
TECHNO**



**Generium**  
Pharmaceuticals

**Петровакс**

**AstraZeneca**



**PTC**  
THERAPEUTICS