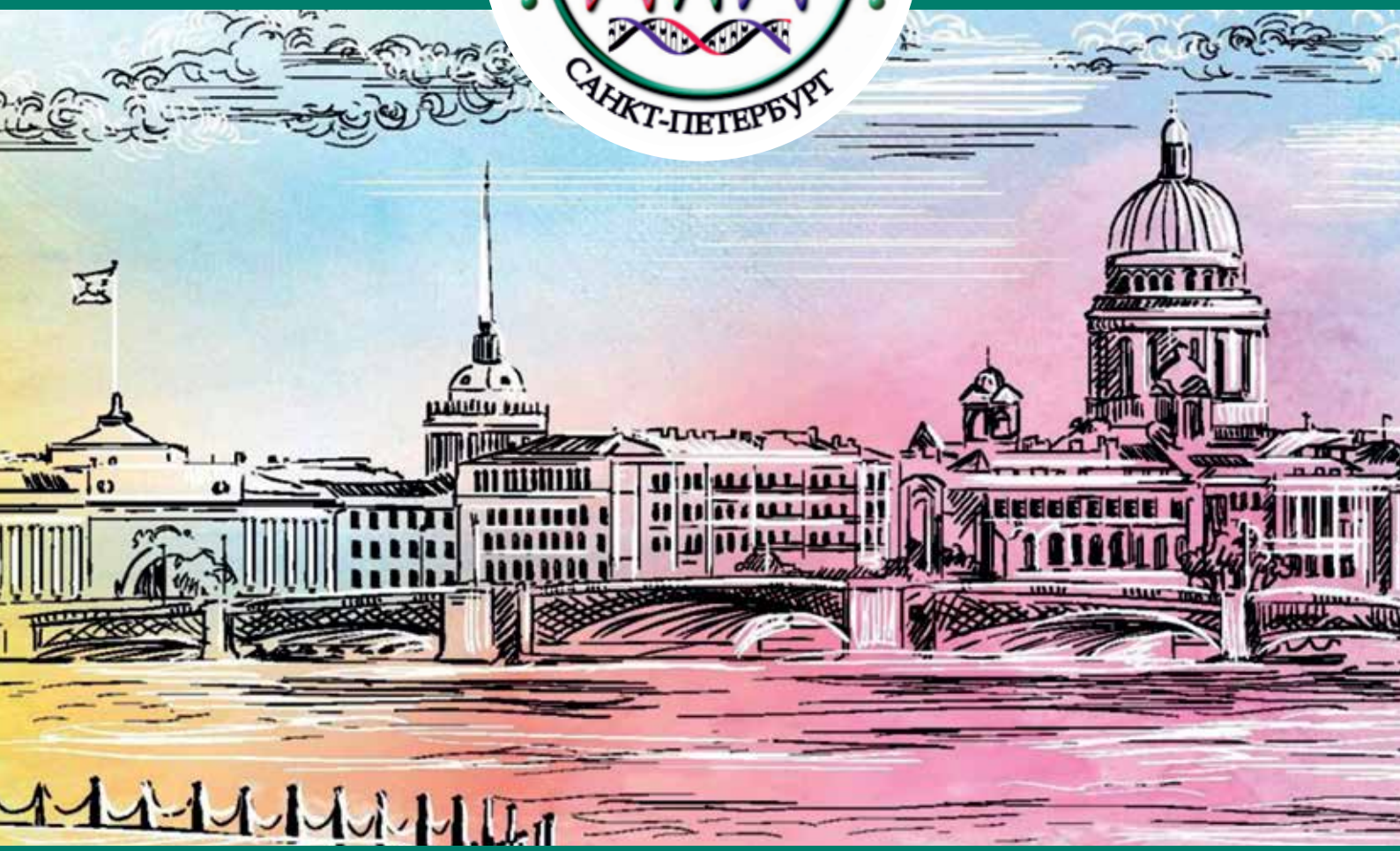
ВСЕРОССИЙСКАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ
С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ

ВРЕМЯ ПЕРВЫХ

медицинская генетика - будущее в настоящем

10-11.10.25

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР
САНКТ-ПЕТЕРБУРГ



ОРГАНИЗАТОРЫ:

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

10 октября 2025 года

Холл отеля «Введенский», 1 этаж

09.00 – 10.00 РЕГИСТРАЦИЯ УЧАСТНИКОВ КОНФЕРЕНЦИИ

Зал «Введенский», 2 этаж

10.00 – 10.45 ТОРЖЕСТВЕННОЕ ОТКРЫТИЕ

10.45 – 11.00 ПЕРЕРЫВ

Зал «Введенский», 2 этаж (с онлайн-трансляцией)	Зал «Александр Блок», 2 этаж (с онлайн-трансляцией	Зал «Лаунж», 4 этаж (без онлайн-трансляции)
11.00 – 13.20 СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Ключевые организационные аспекты развития и функционирования медико-генетической службы»	**11.00 – 13.20** СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Современные тренды и инновации в неонатальном скрининге и расширенном неонатальном скрининге»	**11.00 – 13.30** КРУГЛЫЙ СТОЛ «Взаимодействие специалистов пренатальной диагностики»
13.20 – 14.00 ПЕРЕРЫВ	**13.20 – 14.00** ПЕРЕРЫВ	**13.30 – 13.50** ПЕРЕРЫВ
14.00 – 16.00 СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Правовые аспекты в системе здравоохранения: ответственность врачей, медицинских учреждений и иные профессиональные вызовы»	**14.00 – 16.00** СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Основные инструменты лабораторной генетики: используемые технологии, стандартизация процедур и интеграция методов»	**13.50 – 15.20** КРУГЛЫЙ СТОЛ «Заседание специалистов лабораторной диагностики центров расширенного неонатального скрининга: актуальные вопросы и стратегические направления развития» (по приглашениям)
		15.20 – 15.30 ПЕРЕРЫВ
		15.30 – 16.40 СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Время молодых ученых»
16.00 – 16.30 ПЕРЕРЫВ	**16.00 – 16.40** ПЕРЕРЫВ	**16.40 – 16.50** ПЕРЕРЫВ
16.30 – 18.30 СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Объединение усилий специалистов для диагностики и лечения наследственных нервно-мышечных заболеваний»	**16.40 – 18.30** СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Совершенствование системы контроля качества в сфере медицинской генетики»	**16.50 – 18.30** КРУГЛЫЙ СТОЛ «Цитогенетика - инструмент медико-генетической диагностики»

Зал «Введенский», 2 этаж

18.30 – 18.50 Награждение молодых ученых

В Программе возможны изменения

11 октября 2025 года

Зал «Введенский», 2 этаж (с онлайн-трансляцией)	Зал «Александр Блок», 2 этаж (с онлайн-трансляцией	Зал «Лаунж», 4 этаж (без онлайн-трансляции)
09.30 – 11.30 СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Новорожденность: расширяя границы знаний»	**09.30 – 11.30** СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Синергия генетики и иммунологии: современные достижения и перспективы в улучшении медицинской помощи пациентам с иммунодефицитами»	**09.30 – 11.30** СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Генетическая лаборатория: методы, специалисты, возможности»
11.30 – 12.00 ПЕРЕРЫВ	**11.30 – 12.00** ПЕРЕРЫВ	**11.30 – 12.00** ПЕРЕРЫВ
12.00 – 14.30 СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Наследственные заболевания обмена веществ: вопросы, требующие ответа»	**12.00 – 14.10** РАЗБОР КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ «Путешествие по лабиринту наследственных заболеваний»	**12.00 – 14.00** МАСТЕР-КЛАСС «Снижение уровня тревожности и стресса» по предварительной записи до 20 человек
14.30 – 15.00 ПЕРЕРЫВ	**14.10 – 15.00** ПЕРЕРЫВ	**14.00 – 15.00** ПЕРЕРЫВ
15.00 – 17.00 СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Новые горизонты в лечении наследственных заболеваний»	**15.00 – 17.00** МАСТЕР-КЛАСС «Первый прием пациента — основа для успешного диагноза»	**15.00 – 17.00** СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Практические навыки среднего медицинского персонала в генетическом консультировании и диагностике наследственных заболеваний»
17.00 – 17.30 ПЕРЕРЫВ	**17.00 – 17.30** ПЕРЕРЫВ	**17.00 – 17.30** ПЕРЕРЫВ
17.30 – 19.30 СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Клинические дилеммы дифференциальной диагностики»	**17.30 – 19.15** КРУГЛЫЙ СТОЛ для отделений антенатальной охраны плода (ОАОП). «Начало работы ОАОП в СПб. Преемственность в диагностике ВПР плода»	**17.30 – 19.30** ШКОЛА МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ «Доступные инструменты диагностики. Возможности и ограничения методов» по предварительной записи до 20 человек
Зал «Введенский», 2 этаж		
19.30 – 19.40 Подведение итогов. Закрытие конференции		

В Программе возможны изменения

9.00 - 17.00 **Регистрация участников конференции (Холл отеля «Введенский», 1 этаж)**

Зал «Введенский» (с онлайн-трансляцией)

10.00 - 10.45 **ТОРЖЕСТВЕННОЕ ОТКРЫТИЕ**

10.45 - 11.00 **ПЕРЕРЫВ**

11.00 - 13.20 **СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Ключевые организационные аспекты развития и функционирования медико-генетической службы»**

Модераторы:

Зинченко Рена Абульфазовна *– д.м.н., член-корреспондент РАН профессор, заместитель директора по научно-клинической работе, заведующий кафедрой организации здравоохранения, общественного здоровья и медико-генетического мониторинга ФГБНУ «МГНЦ», г. 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, г. Санкт-Петербург*

Трофимов Дмитрий Юрьевич *– д.б.н., член-корреспондент РАН, директор Института репродуктивной генетики ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И.Кулакова» Минздрава России, г. Москва*

11.00 - 11.20 **Время первых: будущее в настоящем**

Коротеев Александр Леонидович, Санкт-Петербург

11.20 - 11.40 **Эпидемиология наследственных болезней у детей РФ: возможности и перспективы развития**

Зинченко Рена Абульфазовна, Москва

11.40 - 12.00 **Организация медицинской помощи детям с наследственными заболеваниями в Санкт-Петербурге**

Панютина Яна Викторовна, Санкт-Петербург

12.00 – 12.20 **Генетические скрининги и их потенциальная польза в будущем**

Трофимов Дмитрий Юрьевич, Москва

12.20 – 12.40 **Подводные камни обеспечения лекарственными препаратами взрослых пациентов с орфанными заболеваниями**

Агапитова Светлана Юрьевна, Санкт-Петербург

12.40 – 13.00 **Организация пренатальной службы в Санкт-Петербурге по итогам 9 месяцев 2025 года**

Ялфимова Елена Анатольевна, Санкт-Петербург

13.00 – 13.20 **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

13.20 - 14.00 **ПЕРЕРЫВ**

14.00 - 16.00 **СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Правовые аспекты в системе здравоохранения: ответственность врачей, медицинских учреждений и иные профессиональные вызовы»**

Модераторы:

Афанасьев Сергей Анатольевич *– д.м.н., член-корреспондент РАН профессор, заместитель директора по научно-клинической работе, заведующий кафедрой организации здравоохранения, общественного здоровья и медико-генетического мониторинга ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва*

Крайнева Екатерина Владимировна *– адвокат АК «ЮСТ Исаков, Афанасьев, Иванов» Санкт-Петербургской городской коллегии адвокатов, специальность уголовное право и процесс, г. Санкт-Петербург*

В Программе возможны изменения

14.00 - 14.20	**Ятрогенные преступления: актуальная судебная практика** *Афанасьев Сергей Анатольевич, Санкт-Петербург*
14.20 - 14.40	**Ответственность врачей и медицинских учреждений: условия наступления и разграничения** *Горовой Юрий Андреевич, Москва*
14.40 - 15.00	**Юридические аспекты информационной безопасности** *Крайнева Екатерина Владимировна, Санкт-Петербург*
15.00 - 15.20	**Роль государственных закупок в развитии медико-генетической службы** *Русакова Оксана Андреевна, Санкт-Петербург*
15.20 - 16.00	**Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**
16.00 - 16.30	**ПЕРЕРЫВ**
16.30 – 18.30	**СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Объединение усилий специалистов для диагностики и лечения наследственных нервно-мышечных заболеваний»** **Модераторы:** ***Ледащева Татьяна Алексеевна*** *– к.м.н., врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», г. 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, г. Санкт-Петербург*
16.30 - 16.50	**Организация медицинской помощи пациентам с мышечной дистрофией Дюшенна в Санкт-Петербурге. Представление клинического случая пациента с мышечной дистрофией Дюшенна, обусловленной нонсенс-мутацией** (доклад при поддержке ООО «ПиТиСи Терапьютикс», не входит в программу НМО) *Соснина Ирина Брониславовна, Санкт-Петербург*
16.50 - 17.10	**Опыт раннего выявления миодистрофии Дюшенна в Ленинградской области** *Зеленькова Людмила Александровна, Санкт-Петербург*
17.10 - 17.30	**Синдром Ретта: диагностические критерии, перспектива таргетной терапии** *Ледащева Татьяна Алексеевна, Санкт-Петербург*
17.30 - 17.50	**Возможности оценки функции дыхания у пациентов с нервно-мышечными заболеваниями** (доклад при поддержке ООО «Новартис Фарма», не входит в программу НМО)сн *Клюхина Юлия Борисовна, Санкт-Петербург*
17.50 - 18.10	***Редкое из редких*** *Снегова Евгения Владимировна, Санкт-Петербург*
18.10 - 18.30	**Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**
18.30 – 18.50	**Награждение молодых ученых**

Зал Александр Блок (с онлайн-трансляцией)

11.00 - 13.20 **СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Современные тренды и инновации в неонатальном скрининге и расширенном неонатальном скрининге»**

Модераторы:

Донников Андрей Евгеньевич *– к.м.н., заведующий лабораторией молекулярно-генетических методов ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И.Кулакова» Минздрава России, г. Москва*

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

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

11.00 - 11.20 **Организационные принципы работы лаборатории неонатального скрининга**
Лобенская Анастасия Юрьевна, Санкт-Петербург

11.20 - 11.40 **«Легкая» диагностика тяжелого заболевания. Применение метода ТМС в скрининге АДА-ТКИН**
Беляева Татьяна Ивановна, Екатеринбург

11.40 - 12.00 **Опыт проведения скрининга недостаточности биотинидазы в Санкт-Петербурге**
Парасюк Диана Олеговна, Санкт-Петербург

12.00 - 12.20 **Определение стероидного профиля в алгоритме диагностики ВДКН методом LC-MS/MS**
Моцепуро Иван Андреевич, Санкт-Петербург

12.20 - 12.40 **Расширение возможностей неонатального скрининга**
Талова Дарья Михайловна, Санкт-Петербург

12.40 - 13.00 **Цифровое сопровождение расширенного неонатального скрининга**
Донников Андрей Евгеньевич, Москва

13.00 - 13.20 **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

13.20 - 14.00 **ПЕРЕРЫВ**

14.00 - 16.20 **СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Основные инструменты лабораторной генетики: используемые технологии, стандартизация процедур и интеграция методов»**

Модератор:

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

14.00 - 14.20 **Лабораторная диагностика и подходы к контролю терапии при алкаптонурии**
Морозова Антонина Юрьевна, Санкт-Петербург

14.20 - 14.40 **Особенности молекулярно-генетической диагностики недостаточности биотинидазы в Санкт-Петербурге**
Кругликова Анастасия Анатольевна, Санкт-Петербург

14.40 - 15.00 **Принципы диагностики гомоцистеинемии**
Дон Цаган Антоновна, Санкт-Петербург

15.00 - 15.20 **Современный взгляд на Х-сцепленную адренолейкодистрофию: новые достижения в диагностике**
Андраева Анна Аркадьевна, Санкт-Петербург

15.20 - 15.40 **Подходы к диагностике глутаровой ацидурии тип I: сравнение эффективности методов**
Моцепуро Иван Андреевич, Санкт-Петербург

15.40 - 16.10 **Фрагментный анализ: инструмент для рутинных исследований в области пренатальной диагностики**
Алексеев Яков Игоревич, Санкт-Петербург

16.10 - 16.20 **Будущее неонатального скрининга. Отечественные решения и перспективы (доклад при поддержке ООО «Альгимед Техно», не входит в программу НМО)**
Потешин Сергей Станиславович, Москва

16.20 - 16.40 **ПЕРЕРЫВ**

16.40 - 18.30 **СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Совершенствование системы контроля качества в сфере медицинской генетики»**

Модераторы:

Иванов Андрей Михайлович *– член-корреспондент РАН, профессор, д.м.н., 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»,*
г. Санкт-Петербург

Тарасенко Ольга Анатольевна *– д.м.н., заместитель директора Ассоциации «ФЛМ», председатель ТК380 «Клинические лабораторные исследования и диагностические тест-системы in vitro», профессор кафедры госпитальной эпидемиологии, медицинской паразитологии и топических болезней ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, г. Москва*

16.40 - 17.00 **Национальная стандартизация, как основа обеспечения качества лабораторных исследований**
Тарасенко Ольга Анатольевна, Москва

17.00 - 17.15 **Стандартизация требований к взятию образцов капиллярной крови для проведения скрининга новорожденных**
Шубина Юлия Федоровна, Москва

17.15 – 17.30 **Применение ГОСТ «Метод ПЦР-РВ для выявления ПИД и СМА» в лаборатории СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)»**
Петриченко Анастасия Константиновна, Санкт-Петербург

17.30 - 17.45 **Применение ГОСТ «Метод ТМС для выявления НБО» в рамках РНС**
Талова Дарья Михайловна, Санкт-Петербург

17.45 - 18.00 **Механизмы осуществления контроля качества в расширенном неонатальном скрининге**
Ершова Анастасия Викторовна, Санкт-Петербург

18.00 - 18.20 **Обеспечение метрологической прослеживаемости результатов молекулярно-генетических исследований**
Вонский Максим Сергеевич, Санкт-Петербург

18.20 - 18.30 **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

Зал Лаунж (без онлайн-трансляции)

11.00 - 13.20 **КРУГЛЫЙ СТОЛ «Взаимодействие специалистов пренатальной диагностики»**

Модераторы:

Закурина Анна Николаевна *– к.м.н., заведующий отделением пренатальной диагностики-врач ультразвуковой диагностики, врач акушер-гинеколог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», доцент кафедры методов медицинской визуализации ЧОУ ДПО «Академия медицинского образования им. Ф.И. Иноземцева», г. Санкт-Петербург*

Самсонова Ольга Александровна *- к.м.н., заведующий отделением ультразвуковой диагностики ГК «MD GROUP» Группы компаний «Мать и дитя», ассистент кафедры ультразвуковой диагностики ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России, г. Москва*

11.00 - 11.15 **Значение этапов пренатальной диагностики в прогнозе для матери, плода и новорожденного**

Закурина Анна Николаевна, Санкт-Петербург

11.15 - 11.35 **Ультразвуковая диагностика портосистемных шунтов, их клиническая значимость у плода и детей раннего возраста**

Самсонова Ольга Александровна, Москва

11.35 - 11.50 **Случаи пренатальной УЗД сосудистых аномалий брюшной полости**

Андреева Нелли Юрьевна, Санкт-Петербург

11.50 - 12.10 **Пренатальная МРТ диагностика аномалий головного мозга: цели, задачи, сроки проведения**

Халиков Азиз Джауланович, Санкт-Петербург

12.10 - 12.25 **Микроцефалия: симптом или диагноз**

Омельянович Наталья Владимировна, Санкт-Петербург

12.25 - 12.40 **Возможности лечения ВПР нижних конечностей**

Круглов Игорь Юрьевич, Санкт-Петербург

12.40 - 13.00 **Сосудистые заболевания у детей: диагностика и опыт лечения**

Купатадзе Димитрий Димитриевич, Тбилиси, Грузия

13.00 – 13.20 **Ультразвуковые методы диагностики врожденных детских сосудистых заболеваний**

Купатадзе Димитрий Димитриевич, Тбилиси, Грузия

13.20 - 13.30 **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

13.30 - 13.50 **ПЕРЕРЫВ**

13.50 - 15.20 **КРУГЛЫЙ СТОЛ «Заседание специалистов лабораторной диагностики центров расширенного неонатального скрининга: актуальные вопросы и стратегические направления развития» (по приглашениям)**

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

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

Донников Андрей Евгеньевич *– к.м.н., заведующий лабораторией молекулярно-генетических методов ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И.Кулакова» Минздрава России, Москва*

Зинченко Людмила Васильевна *– заведующий лабораторией ГБУЗ «Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница №1 имени профессора С.В.Очаповского», Краснодар*

Иванец Татьяна Юрьевна *– д.м.н., врач клинической лабораторной диагностики, заведующий лабораторией Клинико-диагностической лаборатории ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И.Кулакова» Минздрава России, Москва*

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

Марахонов Андрей Владимирович *– к.б.н., заведующий лабораторией наследственных нарушений иммунитета ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», Москва*

Машков Олег Игоревич *– к.б.н., заведующий лабораторией молекулярно-генетической диагностики ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр», Уфа*

Морданов Сергей Викторович *– заведующий лабораторией медицинской генетики Медико-генетического центра клиники ГБОУ ВПО РостГМУ Минздрава, Ростов-на-Дону*

Орлов Дмитрий Сергеевич *– заведующий группой расширенного неонатального скрининга МГЦ (Генетическая клиника), младший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск*

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

Решетова Юлия Владимировна *– врач бактериолог лаборатории клинических и молекулярно-генетических исследований ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва*

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

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

15.20 - 15.30 **ПЕРЕРЫВ**

15.30 - 16.40 **СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Время молодых ученых»**

Модератор:

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

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

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

15.30 - 15.40 **Молекулярно-генетические особенности семейной средиземноморской лихорадки**

Бурбыгина Софья Олеговна, Санкт-Петербург

15.40 - 15.50 **Молекулярно-генетические особенности аутосомно-доминантных спиноцеребеллярных атаксий связанных с экспансией нуклеотидных повторов**

Вута Елизавета Вячеславовна, Санкт-Петербург

15.50 - 16.00 **Структурный полиморфизм генов дофаминовых рецепторов у пациентов с алкогольной зависимостью**

Вершинина Екатерина Геннадьевна, Санкт-Петербург

16.00 - 16.10 **Возможности применения параметров клинического анализа крови и эритроцитарных индексов для дифференциальной диагностики железодефицитной анемии и малой формы бета-талассемии у беременных**

Аласкарова Камилла Нофаловна, Санкт-Петербург

16.10 - 16.20 **Эффективность терапии гипофосфатемического рахита Х-сцепленным типом наследованием у 40 детей в динамическом наблюдении**

Кирчанова Валентина Дмитриевна, Липецкая Юлия Сергеевна, Холодов Иван Дмитриевич, Санкт-Петербург

16.20 - 16.30 **Поликистозная болезнь почек (ПКБП) детского возраста. Семейные случаи ПКБП**

Абузова Анастасия Сергеевна, Санкт-Петербург

16.30 - 16.40 **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

16.40 - 16.50 **ПЕРЕРЫВ**

16.50 - 18.30 **КРУГЛЫЙ СТОЛ «Цитогенетика - инструмент медико-генетической диагностики»**

Модератор:

Пендина Анна Андреевна *– к.б.н., старший научный сотрудник ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта», г. Санкт-Петербург*

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

16.50 - 17.10 **Пренатальная диагностика: когда плацента говорит неправду (ограниченный плацентарный мозаицизм)**

Смирнова Марина Владимировна, Санкт-Петербург

17.10 - 17.30 **Вариативность частоты и типа аномалий кариотипа при неразвивающейся беременности в зависимости от возраста женщина**

Пендина Анна Андреевна, Санкт-Петербург

17.30 - 17.50 **Случай истинного хромосомного мозаицизма в компартментах бластоцисты человека**

Тихонов Андрей Владимирович, Санкт-Петербург

17.50 - 18.10 **Рекомбинантные хромосомы: анализ трех случаев**

Воробьева Татьяна Алексеевна, Санкт-Петербург

18.10 - 18.30 **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

09.00 - 19.30 **Регистрация участников конференции (Холл отеля «Введенский», 1 этаж)**

Зал «Введенский» (с онлайн-трансляцией)

09.30 - 11.30 **СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Новорожденность: расширяя границы знаний»**

Модераторы:

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

Зинченко Рена Абульфазовна *– заслуженный деятель науки РФ, член-корреспондент РАН, профессор, доктор медицинских наук, заместитель директора по научно-клинической работе, заведующая лабораторией генетической эпидемиологии, заведующая кафедрой организации здравоохранения, общественного здоровья и медико-генетического мониторинга ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова», г. Москва*

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

09.30 - 09.50 **Два года расширенного неонатального скрининга: подведение итогов**

Зинченко Рена Абульфазовна, Москва

09.50 - 10.10 **Иммунодефицитные состояния у новорожденных. Уроки, которые мы усвоили**

Горелик Юлия Владимировна, Санкт-Петербург

10.10 - 10.30 **Галактоземия. Наличие скрининга – это счастье для наших детей**

Неделько Ольга Павловна, Санкт-Петербург

10.30 - 10.50 **Орфанные заболевания в реанимации новорожденных - красные флаги**

Петров Дмитрий Владимирович, Санкт-Петербург

10.50 - 11.10 **Неврологические маски орфанных заболеваний**

Филонова Елена Анатольевна, Санкт-Петербург

11.10 - 11.30 **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

11.30 - 12.00 **ПЕРЕРЫВ**

12.00 - 14.30 **СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Наследственные заболевания обмена веществ: вопросы, требующие ответа»**

Модераторы:

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

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

12.00 - 12.20 **Современные возможности диагностики наследственных болезней обмена**

Талова Дарья Михайловна, Санкт-Петербург

12.20 - 12.40 **Частичный дефицит активности биотинидазы в программе неонатального скрининга: первые результаты и возникшие трудности**

Гуламшаева Алина Назымжановна, Санкт-Петербург

12.40 - 13.00 **Актуальные вопросы организации помощи пациентам с болезнью Фабри**

Малахова Вера Анатольевна, Москва

13.00 - 13.20 **Диагностика и лечение пациентов с нарушением обмена тирозина**

Бучинская Наталья Валерьевна, Санкт-Петербург

13.20 - 13.40 **Технология высокопроизводительного секвенирования в программах селективного скрининга редких болезней**

Пушков Александр Алексеевич, Москва

13.40 - 14.00 **Современные подходы к диагностике и лечению семейной гиперхолестеринемии (при поддержке ООО «КьезиФармасьютикалс», не входит в программу НМО)**

Алиева Асият Сайгидовна, Санкт-Петербург

14.00 - 14.20 **Клинические случаи пациентов с дефицитом AADC по данным мировой литературы. Промежуточные результаты пилотного проекта дефицита AADC в рамках РНС в Санкт-Петербурге (доклад при поддержке ООО «ПиТиСи Терапьютикс», не входит в программу НМО)**

Вечкасова Анастасия Олеговна, Санкт-Петербург

14.20 - 14.30 **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

14.30 - 15.00 **ПЕРЕРЫВ**

15.00 - 17.00 **СЕССИЯ ПЕРВЫХ «Новые горизонты в лечении наследственных заболеваний»**

Модератор:

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

15.00 - 15.20 **Эффективный механизм обеспечения детей с орфанными заболеваниями фондом «Круг добра»**

Богданова Валерия Олеговна, Москва

15.20 - 15.40 **Организация медицинской помощи пациентам с наследственными и врожденными заболеваниями**

Сеитова Гульнара Нариманович, Томск

15.40 - 16.00 **Алгоритмы обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями лекарственными препаратами**

Витковская Ирина Петровна, Москва

16.00 - 16.20 **Современные подходы к ФЗТ. Новые терапевтические возможности (при поддержке ООО «КьезиФармасьютикалс», не входит в программу НМО)**

Коталевская Юлия Юрьевна, Москва

16.20 - 16.40 **Диетотерапия в лечении наследственных болезней обмена веществ (при поддержке ООО «Нутриция», не входит в программу НМО)**

Цветкова-Белоусова Анна Артемьевна, Санкт-Петербург

16.40 - 17.00 **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

17.00 - 17.30 **ПЕРЕРЫВ**

17.30 - 19.30 **СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Клинические дилеммы дифференциальной диагностики»**

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, г. Москва*

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

17.30 - 17.50 **Дифференциальная диагностика Нейрофиброматоза 1 типа в структуре факоматозов**

Ледащева Татьяна Алексеевна, Санкт-Петербург

17.50 - 18.10 **Мягкие формы мукополисахаридозов, как не пропустить диагноз? (при поддержке АО «Санофи Россия», не входит в программу НМО)**

Бучинская Наталья Валерьевна, Санкт-Петербург

В Программе возможны изменения

18.10 - 18.30 **Болезнь Помпе с поздним началом у детей: этиопатогенез, клиничексие проявления, современные подходы к диагностике** (при поддержке АО «Санофи Россия», не входит в программу НМО)

Мокина Анна Викторовна, Тюмень

18.30 - 18.45 **Поиск пациентов с дефицитом AADC среди пациентов с диагнозом ДЦП и эпилепсия на базе НПЦ специализированной медицинской помощи детям имени В.Ф. Войно-Ясенецкого ДЗМ** (доклад при поддержке ООО «ПиТиСи Терапьютикс», не входит в программу НМО)

Витковская Ирина Петровна, Москва

18.45 - 19.05 **Болезнь Ниманна-Пика тип А/В и В у детей: этиопатогенез, клинические проявления, подходы к диагностике (при поддержке АО «Санофи Россия», не входит в программу НМО)**

Безруких Вадим Андреевич, Санкт-Петербург

19.05 - 19.30 **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

19.30 - 19.40 **Подведение итогов. Закрытие конференции.**

Зал Александр Блок (с онлайн-трансляцией)

09.30 - 11.30 **СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Синергия генетики и иммунологии: современные достижения и перспективы в улучшении медицинской помощи пациентам с иммунодефицитами»**

Модераторы:

Мухина Анна Александровна – аллерголог-иммунолог, научный сотрудник отдела эпидемиологии и мониторинга первичных иммунодефицитов ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России, г. Москва

Трусова Ольга Валерьевна – д.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, г. 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, г. Екатеринбург

09.30 - 09.45 **Перспективы и возможности клинического применения количественного определения ДНК TREC/KREC в мировой практике**

Петриченко Анастасия Константиновна, Санкт-Петербург

09.45 - 10.00 **Определение референсных интервалов при проведении скрининга на врожденные ошибки иммунитета**

Лобенская Анастасия Юрьевна, Санкт-Петербург

10.00 - 10.10 **Результаты и перспективы скрининга врожденных ошибок иммунитета**

Марахонов Андрей Владимирович, Москва

10.10 - 10.25 **Возможности иммунофенотипирования лимфоцитов периферической крови**

Савин Тихон Валерьевич, Санкт-Петербург

10.25 - 10.40 **Первичные иммунодефициты до и в эпоху скрининга**

Мухина Анна Александровна, Москва

10.40 – 11.00 **Иммунодефицит при хромосомной патологии**

Тузанкина Ирина Александровна, Екатеринбург

11.00 - 11.15 **Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток при ТКИН в эпоху неонатального скрининга**

Лаберко Александра Леонидовна, Санкт-Петербург

11.15 - 11.30 **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

11.30 - 12.00 **ПЕРЕРЫВ**

12.00 - 14.00 **<u>СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Путешествие по лабиринту наследственных заболеваний»</u>**

Модераторы:

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

12.00 - 12.20 **Уникальный случай в рутинной практике: синдром Пай как пример редкой врожденной аномалии**

Бадина Юлия Олеговна, Санкт-Петербург

12.20 - 12.40 **Синдром Маршалла. Семейный случай**

Круглова Варвара Сергеевна, Кинунен Анна Александровна, Санкт-Петербург

12.40 - 13.00 **Гипофосфатазия: от генотипа к разнообразию фенотипа (при поддержке ООО «АстраЗенека фармасьютикалз», не входит в программу НМО)**

Гуркина Елена Юрьевна, Санкт-Петербург

13.00 - 13.20 **Клинический случай анемии Фанкони: сложность постановки диагноза на молекулярно-генетическом уровне**

Кошевая Юлия Сергеевна, Санкт-Петербург

13.20 - 13.40 **Диагностическая одиссея – 3: Сколько в граммах вешать?**

Гладкова Наталья Анатольевна, Санкт-Петербург

13.40 - 14.00 **Клинические маски ДЛКЛ, или где генетик встречается с инфекционистом (при поддержке ООО «АстраЗенека фармасьютикалз», не входит в программу НМО)**

Грешянкова Вера Александровна, Санкт-Петербург

14.00 - 14.10 **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

14.10 - 15.00 **ПЕРЕРЫВ**

15.00 - 17.00 **<u>МАСТЕР-КЛАСС «Первый прием пациента — основа для успешного диагноза»</u>**

Модератор:

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

15.00 - 16.00 **Стратегия медико-генетического консультирования**

Дрозд Ольга Владимировна, Санкт-Петербург

16.00 - 17.00 **Особенности приема пациента с подозрением на лизосомные болезни накопления**

Вечкасова Анастасия Олеговна, Санкт-Петербург

17.00 - 17.30 **ПЕРЕРЫВ**

17.30 - 19.15 **<u>КРУГЛЫЙ СТОЛ для отделений антенатальной охраны плода (ОАОП). «Начало работы ОАОП в Санкт-Петербурге. Преемственность в диагностике ВПР плода»</u>**

Модераторы:

Закурина Анна Николаевна *– к.м.н., заведующий отделением пренатальной диагностики-врач ультразвуковой диагностики, врач акушер-гинеколог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», доцент кафедры методов медицинской визуализации ЧОУ ДПО «Академия медицинского образования им. Ф.И. Иноземцева», г. Санкт-Петербург*

Билалов Фаниль Салимович *- д.м.н., главный врач ГБУЗ Республиканского медико-генетического центра, главный внештатный специалист по клинической лабораторной диагностике МЗ РБ и Приволжского федерального округа, г.Уфа*

17.30 - 17.50 **Опыт Башкортостана в организации пренатальной диагностики и ведения беременности** (доклад при поддержке ООО «Рош Диагностика РУС», не входит в программу НМО)

Билалов Фаниль Салимович, Уфа

17.50 - 18.10 **Анализ работы ОАОП в Санкт-Петербурге**

Закурина Анна Николаевна, Санкт-Петербург

18.10 - 18.30 **Проблемы взаимодействия отделения антенатальной охраны плода и женских консультаций**
Еремеева Дина Рустемовна, Санкт-Петербург

18.30 - 18.45 **Возможности пренатальной диагностики экстрофии мочевого пузыря**
Махаева Наталия Николаевна, Санкт-Петербург

18.45 - 19.00 **Пренатальная УЗД обструктивных поражений кишечной трубки**
Иванова Наталья Михайловна, Санкт-Петербург

19.00 - 19.15 **Случаи пренатальной ультразвуковой диагностики врожденной катаракты**
Бальская Татьяна Олеговна, Санкт-Петербург

Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»

Зал Лаунж (без онлайн-трансляции)

09.30 - 11.30 **СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Генетическая лаборатория: методы, специалисты, возможности»**

Модераторы:

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

Харченко Татьяна Владимировна *– д.м.н., заведующий кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова, г. Санкт-Петербург*

09.30 - 09.50 **Стандарты ISCN 2024**
Харченко Татьяна Владимировна, Санкт-Петербург

09.50 - 10.10 **Хромосомы глазами разных методов: возможности и ограничения**
Вяткина Светлана Вячеславовна, Санкт-Петербург

10.10 - 10.30 **Нестабильные хромосомные аберрации. Происхождение, последствия, особенности анализа**
Аржавкина Лейла Гусейновна, Санкт-Петербург

10.30 - 10.50 **Случаи сочетанных хромосомных аномалий в пренатальной диагностике**
Лежнина Юлия Георгиевна, Санкт-Петербург

10.50 - 11.10 **Роль кариотипирования в выявлении комплексных хромосомных перестроек у детей с задержкой психомоторного и психоречевого развития**
Станичный Роман Карлович, Санкт-Петербург

11.10 - 11.30 **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

11.30 - 12.00 **ПЕРЕРЫВ**

12.00 - 14.00 **МАСТЕР-КЛАСС «Снижение уровня тревожности и стресса»** (по предварительной записи до 20 человек)

Модераторы:

Исмаилова Мария Казанбековна *– медицинский психолог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический», г. Санкт-Петербург*

12.00 - 13.00 **Синдром эмоционального выгорания: как распознать и преодолеть**

13.00 - 14.00 **Психологическое консультирование в генетике**

14.00 - 15.00 **ПЕРЕРЫВ**

15.00 - 17.00 **СЕКЦИОННОЕ ЗАСЕДАНИЕ «Практические навыки среднего медицинского персонала в генетическом консультировании и диагностике наследственных заболеваний»**

Модератор:

Гецко Наталья Васильевна *– главная медицинская сестра СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», г. Санкт-Петербург*

Глазкова Татьяна Васильевна *– главный внештатный специалист по управлению сестринской деятельностью Комитета по здравоохранению Ленинградской области и Министерства здравоохранения РФ в СЗФО, президент Региональной общественной организации Ленинградской области «Профессиональная ассоциация специалистов сестринского дела», г. Санкт-Петербург*

15.00 - 15.15 **Организация работы среднего медицинского персонала для повышения качества оказания помощи пациентам с орфанными заболеваниями**

Гецко Наталья Васильевна, Санкт-Петербург

15.15 - 15.30 **Ни дня потерянного: эффективная маршрутизация как способ сокращения времени до старта терапии**

Марченко Ксения Алексеевна, Санкт-Петербург

15.30 - 15.45 **Комплексный подход к первичному приему новорожденного: от семейной истории к здоровому старту**

Бобровская Надежда Юрьевна, Санкт-Петербург

15.45 - 16.00 **Важность преаналитического этапа для получения достоверных результатов**

Владимирова Елена Алексеевна, Карабинайте Она Виталио, Санкт-Петербург

16.00 - 16.15 **Особенности работы лаборатории массового неонатального скрининга**

Миронова Анна Николаевна, Санкт-Петербург

16.15 - 16.30 **Роль среднего медицинского персонала в работе отделения пренатальной диагностики**

Мисбахова Аделя Раилевна, Санкт-Петербург

16.30 - 16.45 **От клетки к кариотипу: специфика приготовления хромосомных препаратов для пре- и постнатальной диагностики**

Михайлова Наталья Викторовна, Санкт-Петербург

16.45 - 17.00 **Дискуссия, сессия «вопрос-ответ»**

17.00 - 17.30 **ПЕРЕРЫВ**

17.30 - 19.30 **СЕКЦИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ «Доступные инструменты диагностики. Возможности и ограничения методов»** (по предварительной записи, до 20 человек)

Модератор:

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

СПИКЕРЫ КОНФЕРЕНИИ

1. **Абузова Анастасия Сергеевна,** врач-генетик, аспирант кафедры общей и молекулярной генетики СПбГПМУ, Санкт-Петербург
2. **Агапитова Светлана Юрьевна,** Уполномоченный по правам человека в Санкт-Петербурге, Санкт-Петербург
3. **Аласкарова Камилла Нофаловна,** ординатор 2-ого года обучения кафедры Клинической лабораторной диагностики Института медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова», Санкт-Петербург
4. **Алексеев Яков Игоревич,** к.б.н., научный директор ООО «Научно-производственная фирма «Синтол», Москва, заведующий научный сотрудник ИАП РАН, Санкт-Петербург
5. **Алиева Асият Сайгидовна,** к.м.н., заведующий НИЛ нарушений липидного обмена и атеросклероза НЦМУ «ЦПМ», руководитель Центра атеросклероза и нарушений липидного обмена, врач-кардиолог, Санкт-Петербург
6. **Андраева Анна Аркадьевна,** врач клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
7. **Андреева Нелли Юрьевна,** к.м.н., врач УЗД, акушер-гинеколог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
8. **Аржавкина Лейла Гусейновна,** к.б.н., доцент кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова МЗ РФ, г. Санкт-Петербург
9. **Афанасьев Сергей Анатольевич,** к.ю.н., специальность уголовное право и процесс, преподаватель академии РАНХиГС, Партнер АК «ЮСТ Исаков, Афанасьев, Иванов» Санкт-Петербургской городской коллегии адвокатов. В 2024 году признан Петербургской палатой адвокатов адвокатом года, Санкт-Петербург
10. **Бадина Юлия Олеговна,** врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
11. **Бальская Татьяна Олеговна,** врач ультразвуковой диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
12. **Безруких Вадим Андреевич,** врач-гематолог Перинатального центра ФГБУ «НМИЦ им.В.А.Алмазова», ассистент кафедры факультетской терапии с клиникой ФГБУ «НМИЦ им.В.А.Алмазова», Санкт-Петербург
13. **Бельских Алексей Владимирович,** к.х.н., инженер лаборатории персонализированной медицины ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», Иркутск
14. **Беляева Татьяна Ивановна,** заведующий лабораторией неонатального скрининга ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «охрана здоровья матери и ребенка», Екатеринбург
15. **Билалов Фаниль Салимович,** д.м.н., главный врач ГБУЗ Республиканского медико-генетического центра, главный внештатный специалист по клинической лабораторной диагностике МЗ РБ и Приволжского федерального округа, г. Уфа
16. **Бобровская Надежда Юрьевна,** медицинская сестра СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
17. **Богданова Валерия Олеговна,** к.м.н., директор по медицинским вопросам Фонда «Круг добра», Москва
18. **Бурбыгина Софья Олеговна,** лаборатория молекулярной диагностики, Научно-методический центр Минздрава России по молекулярной медицине, ФГБОУ ВО ПСПбГМУ им.акад. И.П. Павлова, Санкт-Петербург
19. **Бучинская Наталья Валерьевна,** к.м.н., врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
20. **Вершинина Екатерина Геннадьевна,** аспирант кафедры Биохимии Института медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова», Санкт-Петербург
21. **Вечкасова Анастасия Олеговна,** врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
22. **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

23. **Владимирова Елена Алексеевна,** медицинская сестра СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
24. **Вонский Максим Сергеевич,** к.б.н., старший научный сотрудник, руководитель группы биомедицинских технологий ФГБУН Института цитологии РАН, Санкт-Петербург
25. **Воробьева Татьяна Алексеевна,** врач - лабораторный генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
26. **Вута Елизавета Вячеславовна,** лаборатория молекулярной диагностики, Научно-методический центр Минздрава России по молекулярной медицине, ФГБОУ ВО ПСПбГМУ им.акад. И.П. Павлова, Санкт-Петербург
27. **Вяткина Светлана Вячеславовна,** к.б.н., заведующий отделением лабораторной генетики и клинической лабораторной диагностики Клиники Репродукции и Генетики NGC, Санкт-Петербург
28. **Гецко Наталья Васильевна,** главная медицинская сестра СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
29. **Гладкова Наталья Анатольевна,** врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
30. **Глазкова Татьяна Васильевна,** главный внештатный специалист по управлению сестринской деятельностью Комитета по здравоохранению Ленинградской области и Министерства здравоохранения РФ в СЗФО, президент Региональной общественной организации Ленинградской области «Профессиональная ассоциация специалистов сестринского дела», Санкт-Петербург
31. **Горелик Юлия Владимировна,** главный неонатолог Санкт-Петербурга, заместитель главного врача по реанимации и анестезиологии СПб ГБУЗ «ДГМ КСЦ ВМТ», Санкт-Петербург
32. **Горовой Юрий Андреевич,** адвокат ООО «Бёрч Лигал», адвокат АП Московской области, Москва
33. **Грешянкова Вера Александровна,** к.м.н., заведующая научно-исследовательским отделом вирусных гепатитов и заболеваний печени Федерального научно-клинического центра ФМБА России, Санкт-Петербург доцент кафедры инфекционных заболеваний у детей ФП и ДПО Санкт-Петербургской государственного педиатрического университета, Санкт-Петербург
34. **Гуламшаева Алина Назымжановна,** врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
35. **Гуркина Елена Юрьевна,** к.м.н., врач-детский эндокринолог, заместитель главного врача по лечебной работе, ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Детский лечебно-реабилитационный комплекс, Санкт-Петербург
36. **Дон Цаган Антоновна,** врач клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
37. **Донников Андрей Евгеньевич,** к.м.н., заведующий лабораторией молекулярно-генетических методов ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И.Кулакова» Минздрава России, Москва
38. **Дрозд Ольга Владимировна,** врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
39. **Еремеева Дина Рустемовна,** к.м.н., заместитель главного врача по контролю качества оказания медицинской помощи СПб ГБУЗ «Родильный дом № 6 им. проф. В.Ф.Снегирева», ассистент кафедры акушерства, гинекологии и репродуктологии ФГБОУ ВО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И.П.Павлова МЗ РФ, Санкт-Петербург
40. **Ершова Анастасия Викторовна,** врач клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
41. **Закурина Анна Николаевна,** к.м.н., заведующий отделением пренатальной диагностики-врач УЗД, акушер-гинеколог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», доцент кафедры методов медицинской визуализации ЧОУ ДПО «Академия медицинского образования им. Ф.И. Иноземцева», Санкт-Петербург
42. **Зеленькова Людмила Александровна,** главный внештатный детский невролог Ленинградской области, заместитель главного врача ЛОГБУЗ «Детская клиническая больница», Санкт-Петербург
43. **Зинченко Людмила Васильевна,** заведующий лабораторией ГБУЗ «Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница №1 имени профессора С.В. Очаповского», Краснодар

44. **Зинченко Рена Абульфазовна,** заслуженный деятель науки РФ, член-корреспондент РАН, профессор, доктор медицинских наук, заместитель директора по научно-клинической работе, заведующая лабораторией генетической эпидемиологии, заведующая кафедрой организации здравоохранения, общественного здоровья и медико-генетического мониторинга ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова», Москва
45. **Иванец Татьяна Юрьевна,** д.м.н., врач клинической лабораторной диагностики, заведующий лабораторией Клинико-диагностической лаборатории ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И.Кулакова» Минздрава России, Москва
46. **Иванов Андрей Михайлович,** член-корреспондент РАН, профессор, д.м.н., 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
47. **Иванова Наталья Михайловна,** врач ультразвуковой диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
48. **Исмаилова Мария Казанбековна,** медицинский психолог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический», Санкт-Петербург
49. **Карабинайте Она Виталио,** процедурная медицинская сестра СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
50. **Кинунен Анна Александровна,** врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический центр)», Санкт-Петербург
51. **Кирчанова Валентина Дмитриевна,** студент 6 курса кафедры факультетской педиатрии ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, Санкт-Петербург
52. **Клюхина Юлия Борисовна,** к.м.н., пульмонолог СПб ГБУЗ «Консультативно -диагностический центр для детей», доцент кафедры детских болезней им. профессора И. М. Воронцова ФП и ДПО ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, главный внештатный детский специалист-пульмонолог Комитета по здравоохранению Правительства Санкт-Петербурга, Санкт-Петербург
53. **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
54. **Коталевская Юлия Юрьевна,** к.м.н., врач-генетик, заведующий консультативным отделением МГЦ МОНИКИ, Москва
55. **Кошевая Юлия Сергеевна,** врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
56. **Крайнева Екатерина Владимировна,** адвокат АК «ЮСТ Исаков, Афанасьев, Иванов» Санкт-Петербургской городской коллегии адвокатов, специальность уголовное право и процесс, Санкт-Петербург
57. **Кругликова Анастасия Анатольевна,** к.б.н., биолог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
58. **Круглов Игорь Юрьевич,** к.м.н., врач травматолог-ортопед СПб ГБУЗ «Детская городская больница №2 Святой Марии Магдалины», младший научный сотрудник НИЛ хирургии врожденной и наследственной патологии ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, Санкт-Петербург
59. **Круглова Варвара Сергеевна,** врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический центр)», Санкт-Петербург
60. **Кузнецова Татьяна Николаевна,** врач анестезиолог-реаниматолог отделения реанимации и интенсивной терапии новорожденных СПб ГБУЗ «ДГМ КСЦ ВМТ», Санкт-Петербург
61. **Купатадзе Димитрий Димитриевич,** д.м.н., проф. кафедры детской хирургии СПбГПМУ, научный руководитель клиники детских сосудистых заболеваний МедиклабКидс, Тбилиси, Грузия
62. **Купатадзе Димитрий Димитриевич,** директор клиники детских сосудистых заболеваний МедиклабКидс, Тбилиси, Грузия
63. **Лаберко Александра Леонидовна,** к.м.н., врач аллерголог-иммунолог НИИ детской онкологии, гематологии и трансплантологии им. Р.М. Горбачёвой, ФГБОУ ВО ПСПбГМУ им. И.П. Павлова Минздрава России, Санкт-Петербург
64. **Ледащева Татьяна Алексеевна,** к.м.н., врач-генетик СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

65. **Лежнина Юлия Георгиевна,** биолог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
66. **Липецкая Юлия Сергеевна,** студент 6 курса кафедры факультетской педиатрии ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, Санкт-Петербург
67. **Лобенская Анастасия Юрьевна,** заведующий биохимической лабораторией, врач клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
68. **Малахова Вера Анатольевна,** председатель правления Общероссийской общественной организации помощи пациентам с болезнью Фабри, Москва
69. **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
70. **Марченко Ксения Алексеевна,** медицинская сестра СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
71. **Махаева Наталия Николаевна,** врач ультразвуковой диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
72. **Машков Олег Игоревич,** к.б.н., заведующий лабораторией молекулярно-генетической диагностики ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр», Уфа
73. **Миронова Анна Николаевна,** медицинский лабораторный техник СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
74. **Михайлова Наталья Викторовна,** медицинский техник СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
75. **Мокина Анна Викторовна,** врач-невролог отделения психоневрологии детского стационара ГБУЗ ОКБ №2, Тюмень
76. **Морданов Сергей Викторович,** заведующий лабораторией медицинской генетики «Медико-генетического центра клиники» ГБОУ ВПО РостГМУ Минздрава, Ростов-на-Дону
77. **Морозова Антонина Юрьевна,** биолог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
78. **Моцепуро Иван Андреевич,** химик-эксперт СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
79. **Мисбахова Аделя Раилевна,** медицинская сестра СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
80. **Мухина Анна Александровна,** к.м.н., аллерголог-иммунолог, научный сотрудник отдела эпидемиологии и мониторинга первичных иммунодефицитов ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России, ведущий научный сотрудник лаборатории наследственных нарушений иммунитета ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», Москва
81. **Неделько Ольга Павловна,** врач-неонатолог СПб ГБУЗ «ДГМ КСЦ ВМТ», Санкт-Петербург
82. **Омельянович Наталья Владимировна,** врач ультразвуковой диагностики, акушер-гинеколог СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
83. **Орлов Дмитрий Сергеевич,** заведующий группой расширенного неонатального скрининга МГЦ (Генетическая клиника), младший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск
84. **Панютина Яна Викторовна,** к.м.н., начальник отдела по организации медицинской помощи матерям и детям Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, Санкт-Петербург
85. **Парасюк Диана Олеговна,** врач-клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
86. **Пендина Анна Андреевна, к.б.н.,** старший научный сотрудник ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта», Санкт-Петербург
87. **Петриченко Анастасия Константиновна,** врач-клинической лабораторной диагностики СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург
88. **Петров Дмитрий Владимирович,** заведующий отделением анестезиологии и реанимации с палатами реанимации и интенсивной терапии для детей Перинатального Центра ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова», врач анестезиолог-реаниматолог, Санкт-Петербург

89. **Потешин Сергей Станиславович,** к.т.н., доцент НИЯУ МИФИ, руководителя группы по разработке масс-спектрометров ООО «Альгимед Техно»

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

91. **Решетова Юлия Владимировна,** врач бактериолог лаборатории клинических и молекулярно-генетических исследований ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва

92. **Русакова Оксана Андреевна,** руководитель контрактной службы СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

93. **Савин Тихон Валерьевич,** врач аллерголог-иммунолог АПО ДПО ФБУН «НИИ эпидемиологии и микробиологии им. Пастера», ассистент кафедры иммунологии ФГБОУ ВПО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова», Санкт-Петербург

94. **Самсонова Ольга Александровна,** к.м.н., заведующий отделением ультразвуковой диагностики ГК «MD GROUP» Группы компаний «Мать и дитя», ассистент кафедры ультразвуковой диагностики ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России, Москва

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

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

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

98. **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

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

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

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

102. **Тарасенко Ольга Анатольевна,** д.м.н., заместитель директора Ассоциации «ФЛМ», председатель ТК380 «Клинические лабораторные исследования и диагностические тест-системы in vitro», профессор кафедры госпитальной эпидемиологии, медицинской паразитологии и топических болезней ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, Москва

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

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

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

106. **Трофимов Дмитрий Юрьевич,** д.б.н., член-корреспондент РАН, директор Института репродуктивной генетики ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И.Кулакова» *Минздрава России*, Москва

107. **Трусова Ольга Валерьевна,** д.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 ПСПб ГМУ им. акад. И.П. Павлова, Санкт-Петербург

108. **Тузанкина Ирина Александровна,** заслуженный деятель науки РФ, профессор, доктор медицинских наук, главный научный сотрудник лаборатории иммунологии воспаления ИИФ УрО РАН, главный внештатный детский специалист-иммунолог Министерства здравоохранения Свердловской области, Екатеринбург

109. **Филонова Елена Анатольевна,** врач- невролог отделения реанимации новорожденных СПб ГБУЗ «ДГМ КСЦ ВМТ», Санкт-Петербург

110. **Халиков Азиз Джауланович,** к.м.н., врач МРТ, главный врач ООО «НМЦ – Томография» клиники Скандинавия,

доцент кафедры лучевой диагностики и лучевой терапии СПбГУ, Санкт-Петербург

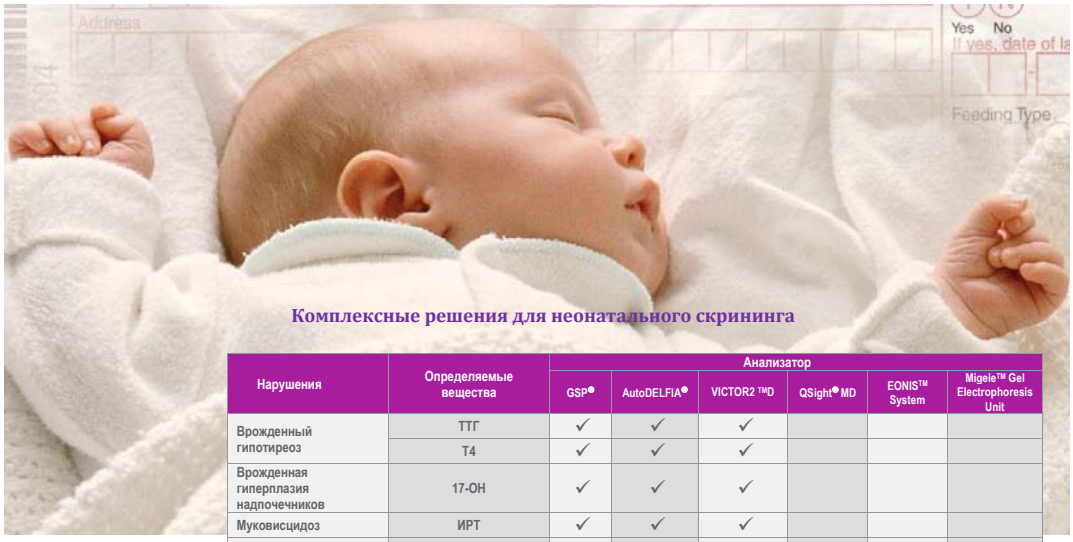
111. **Харченко Татьяна Владимировна,** д.м.н., заведующий кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Санкт-Петербург

112. **Холодов Иван Дмитриевич,** студент 6 курса кафедры факультетской педиатрии ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, Санкт-Петербург

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

114. **Шубина Юлия Федоровна,** к.м.н., доцент кафедры клинической лабораторной диагностики ИНОПР ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И.Пирогова» МЗ РФ, сопредседатель «Комитета исследований по месту нахождения пациента» Федерации лабораторной медицины, заведующий кабинетом КЭР, врач-методист ГБУЗ «МНПЦЛИ ДЗМ», Москва

115. **Ялфимова Елена Анатольевна,** заместитель главного врача по клинико-экспертной работе СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический центр)», Санкт-Петербург



Комплексные решения для неонатального скрининга

Нарушения	Определяемые вещества	Анализатор					
		GSP®	AutoDELFIA®	VICTOR2 ™D	QSight® MD	EONIS™ System	Migele™ Gel Electrophoresis Unit
Врожденный гипотиреоз	ТТГ	✓	✓	✓			
	Т4	✓	✓	✓			
Врожденная гиперплазия надпочечников	17-ОН	✓	✓	✓			
Муковисцидоз	ИРТ	✓	✓	✓			
Фенилкетонурия	Фенилаланин	✓		✓	✓		
Галактоземия	ГАЛТ	✓		✓			
	Общая галактоза	✓		✓			
Дефицит глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы	Глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназа	✓		✓			
Биотинидазная недостаточность	Биотинидаза	✓		✓			
Мышечная дистрофия Дюшенна	Креатинкиназа	✓					
Гемоглобинопатии	Гемоглобин						✓
Метаболические нарушения	Разные				✓		
Дефицит аденозиндеаминазы с тяжелым комбинированным иммунодефицитом	Аденозин Дезоксиаденозин				✓		
Х-сцепленная адрено-лейкодистрофия	Разные лизо-фосфатидилхолины				✓		
Лизосомальные болезни накопления	Диэтиламид лизергиновой кислоты				✓		
Тяжелый комбинированный иммунодефицит	N-рецепторные эксцизионные кольца					✓	
Спинальная мышечная атрофия	SMA					✓	
Агаммаглобулинемия	XLA					✓	

Приборы, реагенты и программное обеспечение для пренатального скрининга, позволяющего:

- - оценить риск хромосомных аномалий;
- - оценить риск дефекта нервной трубки;
- - проводить мониторинг состояния плода (преждевременные роды);
- - проводить мониторинг состояния беременной (преэклампсия).

Наборы PG-Seq для преимплантационного генетического тестирования на анеуплоидии (ПГТ-А) и моногенные заболевания (ПГТ-М)

TK·Sma

КОМБИНИРОВАННОЕ РЕШЕНИЕ ДЛЯ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА ПИД И СМА

Неонатальный скрининг с «ТК-Sma»

- Автоматическое выделение ДНК
- Количественное определение ДНК TREC и KREC[2]
- Выявление гомозиготной делеции экзона 7 гена SMN 1[2]

Набор реагентов ТК-SMA – скрининг первичных иммунодефицитных состояний и спинальной мышечной атрофии с первых дней жизни ребенка[1,2]

1. Гордукова М.А. и соавт. «Определение референсных интервалов TREC и KREC для скрининга новорожденных с иммунодефицитными состояниями в РФ» // Медицинская иммунология, 2019. Т. 21, № 3. С. 527-538. doi: 10.15789/1563-0625-2019-3-527-538
2. Инструкция к набору «ТК-SMA»

РУ РЗН № 2022/18080 от 23.08.2022

АБВ тест

Производитель:
ООО «АБВ-тест», 143026, Москва г, Сколково Инновационного Центра тер, Нобеля ул., дом № 7, этаж 2 Часть Помещ. 51

Generium

По вопросам качества обращаться:
тел.: +7 (49243) 72-5-20, +7 (49243) 72-5-14
e-mail: generium@generium.ru

ИНФОРМАЦИЯ ПРЕДНАЗНАЧЕНА ДЛЯ СПЕЦИАЛИСТОВ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
НЕОБХОДИМО ОЗНАКОМИТЬСЯ С ИНСТРУКЦИЕЙ ПО ПРИМЕНЕНИЮ

АБВ
тест

Generium
Pharmaceuticals

АО «ПРИБОРЫ»

AstraZeneca

PTC
THERAPEUTICS

ALGIMED
TECHNO

DANONE | NUTRICIA

Chiesi
global rare diseases

Roche

MetaSystems