

## Программа

### IV Конференции по орфанным и детским эндокринным заболеваниям

«Эндокринная орфанетика: достижения и перспективы»

26–27 марта 2024 год

<https://www.endocrincentr.ru/iv-konferenciya-po-orfannym-i-detskim-endokrinnym-zabolevaniyam>

26 марта (вторник)

10.00-10.20	<b>Открытие конференции.</b> Приветствие Директора ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России <b>Натальи Георгиевны Мокрышевой</b> <i>член-корреспондента РАН, профессор, доктор медицинских наук, врач высшей квалификационной категории, заведующая кафедрой персонализированной и трансляционной медицины</i> Приветствие от Минздрава России и Государственной Думы
10.20-13.00	1 СЕКЦИЯ <b>СОВРЕМЕННАЯ МОЛЕКУЛЯРНАЯ ДИАГНОСТИКА ЭНДОКРИННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ</b> <u>Сопредседатели:</u> <b>Петеркова Валентина Александровна</b> <i>академик РАН, профессор, доктор медицинских наук, главный внештатный детский специалист эндокринолог Минздрава России, заведующая кафедрой детской эндокринологии-диабетологии, Научный руководитель Института Детской эндокринологии</i> ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России <b>Безлепкина Ольга Борисовна</b> <i>профессор, доктор медицинский наук, Заместитель директора Центра - директор Института детской эндокринологии ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России</i>
10.20-10.40	<b>Методы генетической диагностики для практического врача</b> Миннихметов Илдар Рамилевич
10.40-11.00	<b>Фонд "Круг добра" - помощь детям с орфанными эндокринными заболеваниями</b> Безлепкина Ольга Борисовна
11.00-11.20	<b>Синдром множественных опухолей: DISER- патии</b> Колодкина Анна Александровна
11.20-11.40	<b>Узловые образования щитовидной железы у детей</b> Нагаева Елена Витальевна
11.40-12.00	<b>Гипогонадизм у детей - современная диагностика</b> Чугунов Игорь Сергеевич
12.00-13.00	<b>Практический опыт в лечении пациентов с гипоталамическим/генетическим ожирением</b>

	<p>Профессор Карин Клемен – Служба по вопросам питания - больница Сальпетриер, Объединение государственных больниц Парижа, Университет Сорбонны, Национальный институт здравоохранения и медицинских исследований – Франция</p> <p><b>Precision Obesity Medicine: «lessons learned from patients with hypothalamic/genetic obesity»</b></p> <p>Pr. Karine CLÉMENT – Service de Nutrition - Pitié-Salpêtrière, APHP, Sorbonne Université, Inserm – France</p>
13.00-13.10	Дискуссия
13.10-14.00	Перерыв
14.00-15.00	<p>2 СЕКЦИЯ</p> <p><b>РЕДКИЕ ФОРМЫ ОЖИРЕНИЯ У ДЕТЕЙ</b></p> <p><u>Сопредседатели:</u></p> <p><b>Васюкова Ольга Владимировна</b>  <i>кандидат медицинских наук, ведущий научный сотрудник, врач высшей квалификационной категории, детский эндокринолог, Руководитель центра лечения и профилактики метаболических заболеваний и ожирения ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России</i></p> <p><b>Окороков Павел Леонидович</b>  <i>кандидат медицинских наук, врач первой квалификационной категории, старший научный сотрудник, детский эндокринолог ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России</i></p>
14.00-14.10	<p><b>Редкие формы ожирения у детей</b></p> <p>Копытина Дарья Александровна  Васюкова Ольга Владимировна</p>
14.10-14.20	<p><b>Синдром Фелан-Макдермид</b></p> <p>Дитковская Лилия Викторовна (Санкт-Петербург)  Мыринова Ольга Александровна (Санкт-Петербург)</p>
14.20-14.30	<p><b>Иммунологические маркеры при ожирении у детей</b></p> <p>Скворцова Ольга Викторовна (Самара)  Михайлова Евгения Геннадьевна (Самара)</p>
14.30-14.40	<p><b>Синдром Прадера-Вилли -трудности ранней диагностики</b></p> <p>Субоч Ксения Валерьевна (Республика Беларусь)  Голубева Светлана Владимировна (Республика Беларусь)</p>
14.40-14.50	<p><b>Ортопедические проблемы при синдроме Прадера-Вилли</b></p> <p>Харлова Алена Алексеевна,  Окороков Павел Леонидович  Нагаева Елена Витальевна</p>
14.50-15.00	<p><b>Случай поздней диагностики синдрома Прадера-Вилли</b></p> <p>Чередникова Ксения Александровна (Саратов)</p>
15.00-15.10	Дискуссия
15.10-15.30	Перерыв
15.30-16.30	3 СЕКЦИЯ

<b>ДЕМОНСТРАЦИЯ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ ОРФАННЫХ ЭНДОКРИННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ</b>	
	<p><u>Сопредседатели:</u>  <b>Калинченко Наталья Юрьевна</b>  <i>Кандидат медицинских наук, ведущий научный сотрудник, детский эндокринолог ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России</i></p> <p><b>Колодкина Анна Александровна</b>  <i>Кандидат медицинских наук, доцент кафедры детской эндокринологии-диабетологии Института высшего и дополнительного профессионального образования ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России</i></p>
<b>15.30-15.40</b>	<b>Гипофосфатазия</b> Кисельникова Ольга Викторовна (Ярославль)
<b>15.40-15.50</b>	<b>Синдром Донохью</b> Дитковская Лилия Викторовна (Санкт-Петербург) Мыринова Ольга Александровна (Санкт-Петербург)
<b>15.50-16.00</b>	<b>Синдром Ди-Джорджи</b> Алимова Ирина Леонидовна (Смоленск)
<b>16.00-16.10</b>	<b>Синдром Хиппеля-Линдау</b> Савельева Елена Вячеславовна (Оренбург) Барханскова Елена Александровна (Оренбург)
<b>16.10-16.20</b>	<b>Кардио-фасцио-кутанный синдром</b> Калинченко Наталья Юрьевна Бондаренко София Павловна
<b>16.20-16.30</b>	<b>Синдром Коккейна</b> Кунгурцева Анастасия Леонидовна, Витебская Алиса Витальевна
<b>16.30-16.40</b>	Дискуссия

**27 марта (среда)**

<b>10.00-11.00</b>	<b>1 СЕКЦИЯ</b>
	<p><b>Врожденные нарушения формирования пола: диагностика, тактика ведения</b>  <u>Сопредседатели:</u>  <b>Чугунов Игорь Сергеевич</b>  <i>кандидат медицинских наук, заведующий детским отделением опухолей эндокринной системы ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, доцент кафедры детской эндокринологии-диабетологии ИВиДПО</i></p> <p><b>Бровин Дмитрий Николаевич</b>  <i>кандидат медицинских наук, заведующий детским хирургическим отделением</i></p>
<b>10.00-10.15</b>	<b>Врожденные нарушения формирования пола</b> Калинченко Наталья Юрьевна

10.15-10.30	<b>Врожденная дисфункция коры надпочечников</b> Чугунов Игорь Сергеевич
10.30-10.45	<b>Нарушения биосинтеза действия тестостерона</b> Колодкина Анна Александровна
10.45-11.00	<b>Хирургическая коррекция НФП</b> Бровин Дмитрий Николаевич Аникиев Александр Вячеславович
11.00-11.10	Дискуссия
11.10-12.20	<p style="text-align: center;"><b>2 СЕКЦИЯ</b></p> <p style="text-align: center;"><b>РЕДКИЕ ФОРМЫ САХАРНОГО ДИАБЕТА И ГИПЕРИНСУЛИНИЗМА</b></p> <p><u>Сопредседатели:</u>  <b>Лаптев Дмитрий Никитич</b>  <i>доктор медицинских наук, детский эндокринолог высшей квалификационной категории, заведующий детским отделением сахарного диабета Института детской эндокринологии ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, доцент кафедры детской эндокринологии Института высшего и дополнительного профессионального образования, г. Москва.</i></p> <b>Кураева Тамара Леонидовна</b> <i>доктор медицинских наук, профессор, главный научный сотрудник, врач высшей категории, детский эндокринолог ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России</i>
11.10-11.20	<b>Семейные формы неонатального диабета</b> Гунбина Ирина Владимировна Ясина Э.И., Кураева Тамара Леонидовна
11.20-11.30	<b>Неонатальный диабет</b> Тихонович Юлия Викторовна
11.30-11.40	<b>Особенности СД 2 типа у детей</b> Еремина Ирина Александровна
11.40-11.50	<b>Липоатрофический диабет</b> Светлова Галина Николаевна, Бессонова Анна Владимировна
11.50-12.00	<b>Гетерогенное течение MODY диабета в одной семье</b> Колтакова Мария Павловна
12.00-12.10	<b>Сахарный диабет при муковисцидозе</b> Тлиф Асиет Исмаиловна
12.10-12.20	<b>Влияние сахарного диабета матери на рост и вес плода</b> Прилуцкая Вероника Анатольевна (Республика Беларусь)
12.20-12.30	Дискуссия
12.30-13.30	Перерыв

13.30-15.20	<p style="text-align: center;">3 СЕКЦИЯ <b>ПРОФЕССОРСКИЙ РАЗБОР</b></p> <p><u>Сопредседатели:</u> <b>Петеркова Валентина Александровна</b> <i>Академик РАН, профессор, доктор медицинских наук, главный внештатный детский специалист эндокринолог Минздрава России, заведующая кафедрой детской эндокринологии-диабетологии, Научный руководитель Института Детской эндокринологии ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России</i> <b>Безлепкина Ольга Борисовна</b> <i>профессор, доктор медицинский наук, Заместитель директора Центра - директор Института детской эндокринологии ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России</i></p>
13.30-13.40	<p><b>Врожденный гиперинсулинизм при мутации гена SLC1A1C</b> Болмасова Анна Викторовна Янар Эда Альперовна</p>
13.40-13.50	<p><b>Комплаентность детей и подростков к лечению ВДКН</b> Садовникова Екатерина Сергеевна, Логачев Михаил Фёдорович</p>
13.50-14.00	<p><b>Синдром Де Груши</b> Райкина Елизавета Николаевна Панкратова Мария Станиславовна</p>
14.00-14.10	<p><b>Первый опыт медикаментозного лечения ахондроплазии у детей</b> Князева Тила Тимуровна Рыбкина Ирина Георгиевна, Петряйкина Елена Ефимовна</p>
14.10-14.20	<p><b>Гиперпаратиреоз у детей</b> Бенина Анастасия Романовна Колодкина Анна Александровна</p>
14.20-14.30	<p><b>Ожирение при дефекте гена MC4R</b> Калинченко Наталья Юрьевна Чистоусова Галина Витальевна (Пермь)</p>
14.30-14.40	<p><b>Первый опыт лечения синдрома Донохью</b> Болмасова Анна Викторовна</p>
14.40-14.50	<p><b>Семейный случай ВГИ, ассоциированного с множественными мутациями в генах AVBC8 и KCNJ11</b> Зорина Светлана Алексеевна (Киров) Суетина Ирина Геннадьевна (Киров) Юрлова Алла Фёдоровна (Киров)</p>
14.50-15.00	<p><b>Семейный изолированный дефицит глюкокортикоидов</b> Аракелян Рафаэл Исаакович (Ставрополь)</p>
15.00-15.10	<p><b>Синдром Ларона у трех сибсов</b> Алексеева Алла Дмитриевна (Кемерово) Панкратова Мария Станиславовна Райкина Елизавета Николаевна Чугунов Игорь Сергеевич</p>

<b>15.10-15.20</b>	<b>Трудность диагностики СТГ-дефицита в грудном возрасте</b> Филимонова Алла Юрьевна
<b>15.20-15.30</b>	Дискуссия
<b>15.30-15.40</b>	<b>Закрытие конференции, подведение итогов</b>