

**II Конференция по орфанным заболеваниям и детским
эндокринным заболеваниям:
«Персонализированный подход в детской эндокринологии»
(29-30 марта 2022)
г. Москва**

<https://www.endocrincentr.ru/onlayn-konferenciya-29-30-03-2022>

29 марта 2022 года (вторник)

10.00-10.10	Открытие конференции - Н.Г. Мокрышева, директор ФГБУ «НМИЦ эндокринологии Минздрава России. Приветствие от Минздрава России и Государственной Думы		
Заседание №1			
Неонатальный скрининг: итоги и перспективы развития			
10.10- 14.10	Председатели: В.А. Петеркова, акад. РАН, г. Москва, С.И. Куцев, профессор, г. Москва, О.Б. Безлепкина, профессор, г. Москва		
10.10-10.40	Неонатальный скрининг на эндокринные заболевания в Российской Федерации <i>В докладе будут обобщены данные по истории мировой и отечественной практике организации неонатального скрининга врожденный гипотиреоз и врожденную дисфункцию коры надпочечников и доложены результаты отечественной практики скрининга.</i>	30 мин.	В.А. Петеркова (г. Москва), О.В. Чумакова (г. Москва)
10.40-11.10	Национальная программа неонатального скрининга - перспективы развития <i>Доклад директора национального института генетики посвящен перспективам развития неонатального скрининга в России, планируется включить еще 36 новых заболеваний в программу национального неонатального скрининга.</i>	30 мин.	С.И. Куцев (г. Москва)
11.10-11.40	Скрининг на врожденный гипотиреоз	30 мин.	О.Б. Безлепкина (г. Москва)

	<i>В сообщении представлены история и практика проведения в России скрининга на врожденный гипотиреоз, доказательства его высокой эффективности, безопасности и определены пути совершенствования</i>		
11.40-12.10	Молекулярно-генетический скрининг при ВДКН <i>Будут доложены результаты многолетних исследований молекулярной основы развития ВДКН в разных этнических группах населения России.</i>	30 мин.	М.А. Карева (г. Москва)
12.10-12.30	Дискуссия	20 мин.	
Симпозиум. Неонатальный скрининг в РФ – история, проблемы и пути решения			
12.30-17.00	Председатели: Н.В. Болотова, профессор, г. Саратов, О.Б. Безлепкина, профессор, г. Москва		
12.30-12.50	Неонатальный скрининг на эндокринные заболевания в Дальневосточном Федеральном округе <i>Будут представлены данные результатов Проведения неонатального скрининга на ВДКН и гипотиреоз в Дальневосточном округе, рассказано о числе ложно положительных случаев и пути преодоления этого.</i>	20 мин.	Л.А. Шапкина (г. Владивосток)
12.50-13.10	Неонатальный скрининг на эндокринные заболевания в Уральском Федеральном округе <i>Главный эндокринолог Уральского федерального округа представит свой взгляд на проблему и наметит план совершенствования неонатального скрининга в регионе.</i>	20 мин.	А.В. Кияев (г. Екатеринбург)

13.10-13.30	<p>Неонатальный скрининг на эндокринные заболевания в Сибирском Федеральном округе.</p> <p><i>Главный эндокринолог Сибирского региона поделится трудностями работы скрининга, учитывая тяжелые погодные условия Сибири и большие расстояния, затрудняющие осуществление своевременной доставки результатов анализов. и внесет предложения по изменению нормативных документов.</i></p>	20 мин.	Г.Е. Таранушенко (г. Красноярск)
13.30-13.50	<p>Неонатальный скрининг на эндокринные заболевания в Центральном Федеральном округе.</p> <p><i>Наиболее густонаселенный округ России и связанные с этим определенные трудности обработки результатов будут представлены в докладе главного детского эндокринолога ЦФО Е.Е. Петряйкиной. Кроме того, она поделится данными московского неонатального скрининга, где проводится скрининг на 26 заболеваний у новорожденных.</i></p>	20 мин.	Е.Е. Петряйкина (г. Москва)
13.50-14.10	<p>Неонатальный скрининг на эндокринные заболевания в Приволжском Федеральном округе</p> <p><i>О.А. Малиевский поделится результатами результатом Приволжского Ф.О.</i></p>	20 мин.	О.А. Малиевский (г. Уфа)
14.10-14.30	Перерыв	20 мин.	
14.30- 14.50	<p>Неонатальный скрининг на эндокринные заболевания в Южном Федеральном округе.</p> <p><i>В докладе представлены экономические выкладки эффективности</i></p>	20 мин.	Г.А. Галкина (г. Ростов-на-Дону)

	<i>неонатального скрининга в г. Уфе и Приволжском федеральном округе.</i>		
14.50-15.10	<p>Неонатальный скрининг на эндокринные заболевания в Северо-Кавказском Федеральном округе.</p> <p><i>Республика Дагестан и другие республики Кавказа имеют особенность-многонациональность и именно в этом регионе изучены особенности распространенности редких эндокринных заболеваний и их молекулярная основа, что будет представлено в сообщении главного детского эндокринолога СКФО.</i></p>	20 мин.	И.Б. Кострова (г. Махачкала)
15.10-15.30	<p>Неонатальный скрининг на эндокринные заболевания в Северо-Западном Федеральном округе.</p> <p><i>Е.Б. Башнина поделится опытом организации скрининга в СЗФО и предложит план улучшения взаимодействия детских эндокринологов и генетиков.</i></p>	20 мин.	Е.Б. Башнина (г. Санкт-Петербург)
15.30–15.45	<p>Неонатальный скрининг на эндокринные заболевания в ХМАО</p> <p><i>Дальний особенный регион России и история организации неонатального скрининга в ХМАО будут представлены в этом докладе профессора Я.В. Гири.</i></p>	15 мин.	Я.В. Гириш (г. Сургут)
15.45-16.00	<p>Неонатальный скрининг на эндокринные заболевания в Московской области.</p> <p><i>Московская область была родоначальником организации неонатального скрининга на врожденный гипотиреоз в России, по этому образцу затем организован скрининг всесоюзный и в последующем всероссийский. История совершенствования этого процесса и преодоление трудностей</i></p>	15 мин.	В.В. Шестерикова (г. Москва)

	<i>осуществления будут основой этого сообщения.</i>		
16.00-16.15	<p>Неонатальный скрининг на эндокринные заболевания в Самарской области.</p> <p><i>В этом сообщении автор остановится на преодолении разночтений результатов скрининга на два эндокринных заболевания.</i></p>	15 мин.	Е.Г. Михайлова (г. Самара)
16.15-16.30	<p>Неонатальный скрининг на эндокринные заболевания в Рязанской области,</p> <p><i>Трудности передачи данных скрининга в общепедиатрическую сеть и своевременного назначения заместительной терапии - суть этого сообщения.</i></p>	15 мин.	А.Ю. Филимонова (г. Рязань)
16.30-16.45	<p>Неонатальный скрининг на эндокринные заболевания в республике Татарстан.</p> <p><i>Особенности скрининга в сельской местности и в городских условиях будут сопоставлены в этом докладе.</i></p>	15 мин.	М.Р. Шайдуллина (г. Казань)
16.45-17.00	Дискуссия	15 мин.	

**II Конференция по орфанным заболеваниям и детским
эндокринным заболеваниям:
«Персонализированный подход в детской эндокринологии»
(29-30 марта 2022)
г. Москва**

<https://www.endocrincentr.ru/onlayn-konferenciya-29-30-03-2022>

30 марта 2022 года (среда)

Профессорский разбор Редких клинических случаев (часть 1)			
10.00 -12.15	Председатели: В.А. Петеркова, акад. РАН, г. Москва, М.А. Карева, д.м.н., г. Москва		
10.00-10.20	Наследственные формы преждевременного полового развития. <i>Трудность подходов к персонализированной терапии ППР у детей и возможность применения молекулярной диагностики и поиск новых методов этого сложного заболевания будут освещены в докладе.</i>	20 мин.	А.А. Колодкина (г. Москва), Д.А. Хабибуллина (г. Москва)
10.20-10.40	Х- сцепленная адренолейкодистрофия. <i>Тяжелейшая, на данный момент смертельная патология, при которой разработана, пока еще только в клинической апробации, генотерапия, чья эффективность еще не доказана. Будут представлены данные собственного и международного опыта диагностики и лечения.</i>	20 мин.	М.А. Карева (г. Москва), С.Р. Еникеева (г. Москва)
10.40-11.00	Морбидное ожирение: новые подходы лечения у детей. <i>В докладе будет освещен международный и собственный опыт применения бариатрической хирургии, показаниях и противопоказаний к ее проведению.</i>	20 мин.	О.В. Васюкова (г. Москва), Ю.В. Касьянова (г. Москва)

11.00-11.20	<p>Фармакорезистентные варианты врожденного гиперинсулинизма.</p> <p><i>Существуют фармакорезистентные формы гиперинсулинизма у детей и в докладе будет представлен алгоритм дифференциальной диагностики и лечения в этих случаях</i></p>	20 мин.	М.А. Меликян (г. Москва)
11.20-11.40	<p>Синдром Кальмана</p> <p><i>Редкое заболевание, диагностика которого, по статистике, очень запаздывает, что создает трудности в подборе терапии. Представлен будет собственный материал исследований в этой области.</i></p>	20 мин.	И.С. Чугунов (г. Москва), К.Д. Кокорева (г. Москва)
11.40-12.00	<p>Радиойодтерапия при ДТЗ у детей.</p> <p><i>Широко распространенный метод лечения ДТЗ у детей в США, реже используемый в Европе и еще реже в нашей практике. Будут представлены показания и противопоказания к данному способу лечения как основы национального консенсуса.</i></p>	20 мин.	Е.В. Нагаева (г. Москва), Т.Е. Иванникова (г. Москва)
12.00-12.15	Дискуссия	15 мин.	
Профессорский разбор Редких клинических случаев (часть 2)			
12.15 -14.00	<p>Председатели: О.А. Малиевский, профессор, г. Уфа Е.В. Нагаева, д.м.н., г. Москва</p>		
12.15-12.35	<p>Молекулярные основы врожденного гипотиреоза.</p> <p><i>Сопоставление клиники, молекулярно-генетического исследования и радиоизотопной визуализации щитовидной железы у детей-основа данного доклада.</i></p>	15 мин.	Т.Ю. Ширяева (г. Москва), Е.В. Шредер (г. Москва)
12.35-13.05	<p>Диагностика редких форм ВДКН по результатам неонатального скрининга.</p> <p><i>Анализ редких форм ВДКН, на которые приходится не более 5 % всех случаев</i></p>	15 мин.	Н.Ю. Калинин (г. Москва)

	<i>ВДКН и как не пропустить эти формы при скрининге-основа данного сообщения.</i>		
13.05-13.25	<p>Тактика лечения редких форм низкорослости у детей.</p> <p><i>Известно более 100 синдромов врожденного характера, при которых имеет место значительное отставание в росте. Однако есть явные эндокринные нарушения при редких формах, которые необходимо знать детскому эндокринологу - это будет доложено в данном сообщении.</i></p>	15 мин.	М.С. Панкратова (г. Москва)
13.25-13.45	<p>Гипопитуитаризм в составе редких генетических синдромов.</p> <p><i>Диагностика гипопитуитаризма в грудном и неонатальном возрасте - нелегкая задача для клинициста. Автор доклада поделится собственным опытом и данными литературы.</i></p>	15 мин.	А.В. Болмасова (г. Москва)
13.45-14.00	Дискуссия	15 мин.	
Новые технологии в детской эндокринной хирургии (1 часть)			
14.00-15.15	<p>Председатели: Ю.Ю. Соколов, профессор, г. Москва, Д.Н. Бровин, к.м.н., г. Москва</p>		
14.00-14.15	<p>Диагностика и хирургическое лечение опухолей поджелудочной железы у детей.</p> <p><i>Автор имеет наибольший опыт в нашей стране по оперативному лечению опухолей и врожденных пороков развития поджелудочной железы и в том числе оперативного лечения очаговых и диффузных форм врожденного гиперинсулинизма.</i></p>	20 мин.	Ю.Ю. Соколов (г. Москва), А.М. Ефременков (г. Москва)
14.15-14.30	<p>Особенности использования нейромониторинга при операциях на щитовидной железе у детей.</p> <p><i>Введение нейромониторинга при оперативном лечении разных заболеваний щитовидной железы (рак,</i></p>	20 мин.	Д.Н. Бровин (г. Москва)

	<i>диффузный и очаговый зоб, ДТЗ и др.) значительно снизило одно из неприятных осложнений-парез гортанного нерва). Опыт клиники детской хирургии ЭНЦ представит заведующий клиникой.</i>		
14.30-14.45	<p>Тактика хирургической феминизации у девочек с врожденной дисфункцией коры надпочечников.</p> <p><i>Предложенный автором новый метод хирургического лечения гипоспадии у девочек при ВДКН и аномалиях полового развития представит хирург ЭНЦ.</i></p>	20 мин.	А.В. Аникиев (г. Москва)
14.45-15.00	<p>Диагностический поиск, как определяющий фактор тактики хирургического лечения при синдроме МЭН 2А.</p> <p><i>Тактика ведения пациентов с редким синдромом, чтобы не пропустить патологию, развивающуюся при длительном наблюдении. П-суть данного сообщения с демонстрацией случаев из практики.</i></p>	20 мин.	О.С. Даниленко (г. Москва)
15.00-15.15	Дискуссия	15 мин.	
Новые технологии в детской диабетологии (2 часть)			
15.15- 16.15	<p>Председатели: Т.Л. Кураева, профессор, г. Москва, Д.Н. Лаптев, профессор, г. Москва</p>		
15.15-15.30	<p>Искусственный интеллект в помощь детскому эндокринологу.</p> <p><i>Трудности обработки огромного числа данных мониторинга глюкозы у детей с диабетом будут представлены разработчиками метода помощи практическому врачу с помощью математических моделей.</i></p>	15 мин.	Д.Н. Лаптев (г. Москва), Д.Ю. Сорокин (г. Москва)
15.30-15.45	<p>Семейные формы сахарного диабета.</p> <p><i>Возможность распознать причину развития 1-го типа сахарного диабета авторы связывают с изучением генома</i></p>	15 мин.	Е.В. Титович (г. Москва), Ю.М. Зуфарова (г. Москва)

	<i>детей из ядерных по диабету семей. Будут представлены предварительные результаты исследований.</i>		
15.45-16.00	Моногенные формы сахарного диабета. <i>Результаты 15 летнего изучения моногенных форм сахарного диабета у детей, в том числе МОДИ, ДИДМОАД. Неонатального диабета и др. алгоритм ведения таких пациентов и национальный консенсус МОДИ представит автор.</i>	15 мин.	Л.Л. Зильберман (г. Москва)
16.00-16.15	Нетипичный дебют сахарного диабета <i>Длительное наблюдение и окончательные результаты нетипичного начала и течения сахарного диабета как причина необходимости проведения дополнительного обследования-основа доклада.</i>	15 мин.	И.А. Еремина (г. Москва), Е.М. Романенкова (г. Москва)
16.15-17.15	Заседание профильной комиссии по детской эндокринологии: Новые клинические рекомендации в практике детского эндокринолога		
17.15-17.30	Закрытие конференции, подведение итогов		