

## ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МЕРОПРИЯТИЯ

III Российская конференция с международным участием  
**«Фундаментальные исследования в эндокринологии: современная стратегия развития и технологии персонализированной медицины». Школа для врачей (MODY). День второй**

Дата проведения: **28 ноября 2024 года**

Место проведения: **г. Новосибирск, ул. Б. Богаткова, 175/1, НИИТПМ - филиал ИЦиГ СО РАН, 2 этаж, конференц-зал**

**9.30 - 10.00** Регистрация участников

**10.00 - 10.45** Доклад **«Современные методы молекулярной генетики в персонализированной медицине: трудности в выборе метода и интерпретации результатов»**. В докладе будут представлены современные данные о методах молекулярно-генетического исследования при различных патологиях эндокринной системы. Лектор представит данные о методах интерпретации результатов молекулярно-генетических исследований. Слушатели смогут ознакомиться алгоритмом выбора исследования при наследственной патологии эндокринной системы.

*Лектор Максимов Владимир Николаевич - главный научный сотрудник, заведующий лабораторией молекулярно-генетических исследований терапевтических заболеваний НИИТПМ - филиал ИЦиГ СО РАН, профессор, д.м.н. (Новосибирск)*

### **Симпозиум «САХАРНЫЙ ДИАБЕТ У ЛИЦ МОЛОДОГО ВОЗРАСТА: ТРУДНОСТИ В ПРОВЕДЕНИИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ».**

Симпозиум посвящен актуальной теме - проведению дифференциальной диагностике типа сахарного диабета у лиц молодого возраста. Группа пациентов с началом сахарного диабета до 45 лет наиболее сложна для проведения дифференциальной диагностики, так как может определяться сахарный диабет 1 типа, 2 типа, MODY, LADA. Верификация правильного типа диабета ведет к назначению патогенетической терапии. В симпозиуме будут представлены современные данные по особенностям дебюта, течения и терапии MODY, которые необходимо знать врачам-эндокринологам для выявления этого типа диабета.

*Председатели Самойлова Ю.Г. (Томск), Рымар О.Д. (Новосибирск)*

**10.45 - 11.05** Доклад **«Современные тренды дифференциальной диагностики сахарного диабета в различные возрастные периоды»**. В докладе будут представлены аспекты диагностики нарушений углеводного обмена у лиц молодого возраста, в том числе использование современных методов исследования, таких как суточный мониторинг глюкозы. Эти данные помогут врачам-эндокринологам определить корректный тип диабета у пациентов с началом заболевания до 45 лет.

*Лектор Самойлова Юлия Геннадьевна - руководитель Центра клинических исследований, заведующая кафедрой педиатрии с курсом эндокринологии, профессор кафедры факультетской терапии с курсом клинической фармакологии ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России, Главный специалист Департамента здравоохранения Томской области по медицинской профилактике, д.м.н., (Томск)*

**11.05 - 11.25** Доклад **«MODY в детском возрасте: сложнее чем кажется»**. В докладе будут представлены современные российские и международные алгоритмы по дифференциальной диагностике типов сахарного диабета у детей и подростков. Основная цель доклада: определить характеристики MODY, отличающие его от других типов

*Лектор Коваренко Маргарита Анатольевна - доцент кафедры педиатрии ФПК и ППВ ФГБОУ ВО НГМУ Минздрава России, к.м.н., (Новосибирск)*

**11.25 - 11.45** Доклад **«Диабет взрослого типа у молодых (MODY): сложности диагностики во взрослом возрасте»**. Достижения молекулярно-генетических исследований на современном этапе позволили по-новому взглянуть на патогенез сахарного диабета (СД) у пациентов молодого возраста. Несмотря на то что у большинства пациентов с СД диагностируется диабет 1 и 2 типов, до 10% всех случаев заболевания имеют моногенную природу. В докладе будут представлены данные, что на этапе медицинского обследования важно заподозрить моногенную форму диабета на основании особенностей течения заболевания, чтобы направить пациента на молекулярно-генетическое исследование. Клиническое течение может отличаться от типичной

характеристики данной формы диабета; только у 50% пациентов с генетически подтвержденным MODY характеристики заболевания соответствуют его классическим критериям. Подтверждение варианта MODY молекулярно-генетическими методами имеет принципиальное значение для выбора тактики лечения. Основная цель доклада: определить характеристики MODY, отличающие его от других типов диабета у лиц молодого возраста.

*Лектор Овсянникова Алла Константиновна - старший научный сотрудник НИИТПМ - филиал ИЦиГ СО РАН, доцент кафедры внутренних болезней НГУ, д.м.н. (Новосибирск)*

**11.45 - 12.05** Доклад «**Молекулярно-генетическая диагностика MODY**». В докладе будут представлены методы молекулярно-генетической диагностики MODY, освещены особенности сбора материала для данного исследования. Будут представлены данные по генетическим характеристикам типов MODY, верифицированным в Сибирском регионе.

*Лектор Иваношук Динара Евгеньевна (Новосибирск): научный сотрудник лаборатории молекулярно-генетических исследований терапевтических заболеваний НИИТПМ - филиал ИЦиГ СО РАН (Новосибирск)*

**12.05 - 12.25** Доклад «**Каскадное генетическое тестирование наследственных форм сахарного диабета**». Слушателям будут представлены данные о возможностях каскадного генетического тестирования диабета взрослого типа у молодых (MODY) - редкого, моногенного заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования, сопровождающегося нарушением углеводного обмена и характеризующегося дисфункцией  $\beta$ -клеток поджелудочной железы. Каскадный генетический скрининг позволяет верифицировать заболевание у пациентов с нетипичной клинической картиной течения сахарного диабета.

*Лектор Шахтшнейдер Елена Владимировна - ведущий научный сотрудник лаборатории молекулярно-генетических исследований терапевтических заболеваний, заместитель руководителя НИИТПМ - филиал ФГБНУ ИЦиГ СО РАН, к.м.н. (Новосибирск)*

**12.25 - 12.45** Перерыв. Кофе-брейк

**Симпозиум «MODY В ПРАКТИКЕ ВРАЧА ЭНДОКРИНОЛОГА: ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННЫЙ ПОДХОД К ТЕРАПИИ».** Симпозиум посвящен актуальной теме - персонализированному подходу к терапии пациентов с разными подтипами MODY. Будут рассмотрены показания для назначения разных классов сахароснижающих препаратов, показания для инсулинотерапии в зависимости от вариантов в генах пациентов с разными подтипами MODY. Врачи получают новую информацию по целям терапии, которая направлена не только на улучшение гликемического контроля, но также и на улучшение функции  $\beta$ -клеток.

*Председатели Овсянникова А.К. (Новосибирск) Рымар О.Д. (Новосибирск)*

**12.45 - 13.15** Доклад «**Представление клинических случаев GSK-MODY (MODY 2)**». В докладе будет представлен многолетний опыт по лечению пациентов с GSK-MODY (MODY 2), освещены основные лабораторные параметры, которые необходимо контролировать при данном типе диабета. Будут представлены клинические случаи GSK-MODY.

*Лектор Овсянникова Алла Константиновна - д.м.н., старший научный сотрудник НИИТПМ - филиал ФГБНУ ИЦиГ СО РАН (г. Новосибирск)*

**13.15 - 13.45** Доклад «**Представление клинических случаев HNF1A-MODY (MODY 3). Особенности ведения пациентов с HNF1A-MODY**». В докладе будет представлен многолетний опыт по лечению пациентов с HNF1A-MODY (MODY 3), освещены основные лабораторные параметры, которые необходимо контролировать при данном типе диабета. Будут представлены клинические случаи с нетипичным течением HNF1A-MODY (MODY 3).

*Лектор Долинская Юлия Александровна - заведующая эндокринным отделением клиники НИИТПМ - филиал ИЦиГ СО РАН (Новосибирск)*

**13.45 - 14.15** Доклад «**Непрерывный мониторинг глюкозы в «реальном» времени и системы флеш-мониторинга глюкозы у лиц молодого возраста с различными подтипами MODY: интерпретация данных отчётов**». Доклад посвящен возможностям использования современного метода контроля показателей углеводного обмена - суточному мониторингу глюкозы. Будут освещены результаты проведения данного исследования при различных подтипах MODY у лиц молодого и среднего возраста.

*Лектор Дудина Марина Владимировна - младший научный сотрудник НИИТПМ - филиала ИЦиГ СО РАН (Новосибирск)*

**14.15 - 14.30** Сессия вопрос-ответ. Дискуссии

**14.30 - 15.00** Перерыв. Кофе-брейк

#### **Симпозиум «РЕДКИЕ ФОРМЫ МОНОГЕННЫХ ФОРМ САХАРНОГО ДИАБЕТА»**

Известно 14 вариантов подтипов MODY, наиболее изученными являются MODY 1–5. Симпозиум посвящен актуальной теме - редким формам моногенных форм сахарного диабета.

**15.00 - 16.00** Доклад «**Представление клинических случаев: MODY 12**». В докладе приводятся клинические случаи MODY 12, в основе которого лежат варианты гена ABCC8, кодирующего рецептор сульфонилмочевины. Представление случаев MODY 12 демонстрирует особенности клинического течения MODY 12 и возможности лечения комбинацией препарата сульфонилмочевины и ингибитора SGLT2, рассматриваются показания к инсулинотерапии.

*Лектор Овсянникова Алла Константиновна - старший научный сотрудник НИИТПМ - филиала ИЦиГ СО РАН, врач-эндокринолог, д.м.н, (г. Новосибирск)*

#### **Симпозиум «ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ И ВЕДЕНИЯ MODY ПРИ БЕРЕМЕННОСТИ»**

Симпозиум посвящен актуальной теме - особенностям диагностики и ведения сахарного диабета типа MODY при беременности. К настоящему моменту не сформированы рекомендации по ведению беременных женщин с MODY. В симпозиуме будут представлены современные данные по течению MODY диабета, особенностям ультразвуковой диагностики и возможностях инсулинотерапии.

*Председатель: Бурумкулова Ф.Ф.(Москва)*

**16.30 - 16.30** Доклад в записи «**Редкие случаи MODY у беременных: клинко-генетические варианты и гестационные риски**». Особый вклад в структуру ГСД вносят ранее не выявленные моногенные формы СД. MODY у беременных следует отличать от типичных случаев гестационного сахарного диабета, так как при этих состояниях требуется разная тактика ведения беременности. MODY1 и MODY3 являются редкой причиной нарушений углеводного обмена, в том числе выявленных во время беременности. У таких женщин необходимо достичь целевых значений гликемии, чтобы снизить риски неблагоприятных последствий гипергликемии, которая опосредована как фетальной гиперинсулинемией, как и материнским генотипом. Другие формы MODY являются еще более редкими, тактика ведения беременности и родов при них до конца не определена ввиду немногочисленных описаний. HNF1 $\beta$  является основным транскрипционным фактором, оказывающим влияние на развитие почек, половых путей, поджелудочной железы, печени, парашитовидных желез в период онтогенеза. Среди аномалий развития половой системы у девочек описаны двурогая матка, гипоплазия матки, аплазия, удвоение и аплазия влагалища, что в дальнейшем приводит к нарушениям менструального цикла, бесплодию, спонтанным выкидышам и преждевременным родам. С другой стороны, патология почек во время беременности сопряжена с развитием преэклампсии, рецидивирующей мочевой инфекции, острого почечного повреждения с исходом в ХБП 5 и потребностью в диализе. В докладе будут представлены современные подходы к ведению беременных с редкими MODY, а также описаны клинические случаи беременных с дигенными мутациями.

*Лектор Бурумкулова Фатима Фархадовна - ведущий научный сотрудник МОНИАГ, эндокринолог областного центра «Сахарный диабет и беременность», заслуженный деятель науки Московской области, д.м.н. (Москва)*

**16.30 - 17.00** Доклад в записи «**Перспективы и современные взгляды на ведение беременности у женщин с GSK-MODY**». Наиболее частыми причинами MODY в России являются варианты в гене HNF1A (Hepatocyte nuclear factor 1) и GSK (glucokinase) - на них приходится 80% всех случаев. Ведение беременных с MODY значительно отличается от ведения пациенток с другими формами СД. В случае с вариантами в гене GSK (MODY2) именно генотип плода определяет тактику ведения беременности, а также его весо-ростовые показатели. Так, развитие макросомии характерно для детей, не унаследовавших мутацию от матери. Однако данные, подтверждающие эту стратегию, ограничены и в основном основаны на отчетах о случаях и наблюдательных когортных исследованиях, некоторые из которых были опубликованы два десятилетия назад. Между тем высказывается предположение, что при различных генетических дефектах могут быть использованы различные тактики ведения беременности, в том числе позволяющие улучшить гликемический контроль без использования инсулинотерапии, а персонализированный подход должен базироваться на основе генотипа матери и плода.

*Лектор Плеханова Маргарита Александровна - врач-эндокринолог первой квалификации поликлинического отделения ГБУЗ МО МОНИАГ, к.м.н. (Москва)*

**17.00 - 17.30** Выдача свидетельств в обмен на обработку персональных данных и номер, присвоенный при регистрации на бейдже.