

Приложение N 4
к Приказу Министерства
здравоохранения
Российской Федерации
от 30 апреля 2013 г. N 281

НАУЧНАЯ ПЛАТФОРМА МЕДИЦИНСКОЙ НАУКИ "ЭНДОКРИНОЛОГИЯ"

N п/п	Наименование раздела	Описательная часть
----------	-------------------------	--------------------

1.	Участники платформы	<p>Федеральное государственное бюджетное учреждение "Эндокринологический научный центр" Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования "Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого" Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>Федеральное государственное бюджетное учреждение "Федеральный Центр сердца, крови и эндокринологии имени В.А. Алмазова" Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>Федеральное государственное бюджетное учреждение "Медико-генетический научный центр" Российской академии медицинских наук</p> <p>Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования "Сибирский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования "Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова" Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>Санкт-Петербургский государственный университет - химический факультет, кафедра аналитической химии</p> <p>Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования "Волгоградский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования "Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова" Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>Федеральное государственное бюджетное учреждение "Федеральный научно-клинический центр" Федерального медико-биологического агентства</p> <p>Федеральное государственное бюджетное учреждение "Научно-исследовательский институт терапии" Сибирского отделения Российской академии медицинских наук</p> <p>Федеральное государственное бюджетное учреждение "Научно-исследовательский институт клинической и экспериментальной лимфологии" Сибирского отделения Российской академии медицинских наук</p> <p>Федеральное государственное бюджетное учреждение "Научный Центр проблем здоровья семьи и репродукции человека" Сибирского отделения Российской академии медицинских наук</p> <p>Федеральное государственное бюджетное учреждение "Московский научно-исследовательский институт глазных болезней имени Гельмгольца" Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>Федеральное государственное бюджетное учреждение "Научно-исследовательский институт глазных болезней" Российской академии медицинских наук</p> <p>Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Министерства здравоохранения Российской Федерации</p>
----	---------------------	---

Федерации

Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования "Ростовский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования "Московский государственный университет имени М.В. Ломоносова"

Федеральное государственное бюджетное учреждение "Научный центр здоровья детей" Российской академии медицинских наук

Федеральное государственное бюджетное учреждение "Государственный научный центр "Институт иммунологии" Федерального медико-биологического агентства

Федеральное государственное бюджетное учреждение "Российский кардиологический научно-производственный комплекс" Министерства здравоохранения Российской Федерации

Федеральное государственное бюджетное учреждение "Государственный научно-исследовательский центр профилактической медицины" Министерства здравоохранения Российской Федерации

Федеральное государственное бюджетное учреждение "Ивановский научно-исследовательский институт материнства и детства имени В.Н. Городкова" Министерства здравоохранения Российской Федерации

2.	Цель и задачи платформы	<p>Цель платформы</p> <p>Оптимизация технологий профилактики и скрининга, ранней диагностики и лечения с клинической и организационной позиций в области клинической эндокринологии, детской эндокринологии и диабетологии и последующее внедрение в практику отечественного здравоохранения новых геномных, протеомных и метаболомных маркеров как самих эндокринопатий, так и вызванных ими синдромальных поражений, а также лекарственно-индуцированных эндокринопатий с целью снижения заболеваемости, разработки структурированной системы профилактики генетически детерминированных эндокринопатий и ассоциированных с ними социально значимых заболеваний. Создание новых диагностических и лечебных технологий, обеспечивающих полноценную социальную и репродуктивную реабилитацию лиц с эндокринопатиями, диагностированными как в неонатальном, так и репродуктивном возрасте.</p> <p>Задачи платформы</p> <p>Анализ состояния мировых и отечественных фундаментальных и прикладных исследований в наиболее актуальных областях эндокринологии и диабетологии, роль "неклассических" желез внутренней секреции в формировании патологических процессов, субклинические эндокринопатии и их социальное значение.</p> <p>Анализ экономических факторов внедрения новых технологий, минимизация необоснованных оперативных и терапевтических вмешательств, повышение эффективности диагностических мероприятий и укорочение сроков обследования больных, в том числе с орфанными (редкими) эндокринопатиями. Экономическое обоснование скрининга и превентивных вмешательств при синдромах множественных эндокринных неоплазий и аутоиммунных полигландулярных синдромов. Экономическое обоснование выбора оптимальных лечебных технологий в зависимости от потенциальных рисков и осложнений.</p> <p>Анализ внедрения методов динамического контроля за метаболическими параметрами при сахарном диабете и методов помповой подачи лекарственных препаратов при других эндокринопатиях (надпочечниковая недостаточность, гипогонадотропный гипогонадизм), а также создания принципиально новых пролонгированных лекарственных препаратов.</p> <p>Создание новых диагностических и лечебных эндоваскулярных методик, в том числе селективного исследования уровня гормонов и диагностически значимых молекул (также в условиях нагрузочных проб), внутрисосудистая доставка лекарственных препаратов, систем эндоваскулярной коррекции (эмболизация и стентирование) осложнений эндокринопатий.</p> <p>Формирование модели персонализированной таргетной терапии эндокринопатий как на основе генетической информации, так и на основе мониторингирования содержания лекарственных препаратов в биологических жидкостях, а также использование моноклональных антител к фрагментам эндокриноцитов и к протеомным сигнальным молекулам, управление биологической активностью ростовых факторов и процессами ангиогенеза в тканях.</p>
----	-------------------------	---

Анализ мотивации разработчиков фарминдустрии к внедрению новых методов и форм доставки лекарственных препаратов, создание биочипов для мониторингования содержания лекарственных препаратов в биологических жидкостях.

Анализ существующей инфраструктуры регистров эндокринопатий как обязательного условия оптимизации диагностики, лечения и прогноза заболеваемости эндокринопатий, экономическое планирование бюджетных расходов в долгосрочной перспективе.

Формирование предложений по разработке стратегического плана фундаментальных, прикладных исследований, доклинических и клинических исследований и внедрения в эндокринологию.

Создание информационной базы выполненных исследований и разработок в области эндокринологии.

Создание территориальных научно-образовательных кластеров, создание системы трансляционной медицины как

обязательного условия обеспечения максимальной эффективности исследований, разработок и внедрения новых технологий.

Обеспечение внедрения новых научных технологий от стадии фундаментальных исследований до внедрения в практику отечественного здравоохранения.

Разработка стандартов и протоколов применения новых методов диагностики и лечения эндокринных заболеваний и

их осложнений для повышения продолжительности жизни и улучшения ее качества пациентов с эндокринопатиями.

Создание системы медико-генетического консультирования

населения Российской Федерации с прогнозированием развития сахарного диабета, а также других моногенных эндокринных заболеваний. Обеспечение мониторинга лиц с высоким риском заболевания, качественного прогнозирования и оптимальных лечебных мероприятий.

Разработка стратегии подготовки научных и врачебных кадров, обладающих современными знаниями на уровне новейших достижений науки и технологий.

Расширение взаимодействия научных организаций для внедрения результатов научных исследований и разработок, передача технологий в практический сектор здравоохранения

3.	<p>Мероприятия, направленные на реализацию научной платформы (градиация по видам исследования)</p>	<p>Платформа "Эндокринология" включает научные исследования по следующим основным направлениям:</p> <p>Фундаментальные исследования:</p> <p>Аутоиммунные, семейные и спорадические формы заболевания щитовидной железы: генетические, эпигенетические, иммунологические и экологические факторы развития в регионах йодного дефицита.</p> <p>Подтемы:</p> <p>Йод-индуцированный тиреотоксикоз: эпидемиология, профилактика, лечение, мониторинг.</p> <p>Аутоиммунные заболевания щитовидной железы и эндокринная офтальмопатия: молекулярно-генетические особенности патогенеза, улучшение клинических исходов.</p> <p>Изучение генетических предикторов риска развития и клинического прогноза семейных и спорадических узловых форм заболеваний щитовидной железы.</p> <p>Гормонально-активные и "неактивные" опухоли эндокринной системы, в том числе в составе синдромов множественных эндокринных неоплазий и семейных форм аденом: эпидемиология, молекулярно-генетические, эпигенетические аспекты патогенеза, инновационные методы диагностики и лечения.</p> <p>Подтемы:</p> <p>Гормонально-активные и "неактивные" опухоли гипоталамо-гипофизарной области, в том числе семейные и генетические детерминированные формы: распространенность, особенности течения, методы диагностики и лечения.</p> <p>Изучение генетических и биохимических маркеров, влияющих на алгоритм диагностики, лечения и прогноз как генетически детерминированных, так и спорадических форм хромаффинных опухолей.</p> <p>Изучение генетических и биохимических маркеров, влияющих на алгоритм диагностики, лечения и прогноз при первичном гиперальдостеронизме (ПГА).</p> <p>Снижение овариального резерва у женщин репродуктивного возраста как эндокринный фактор бесплодия, роль дефицита гонадотропинов, ДГА-С и СТГ.</p> <p>Совершенствование дифференциальной диагностики неклассической формы синдрома врожденной дисфункции коры надпочечников (ВДКН) на основе внедрения в клиническую практику комплексных методов генетического и гормонального исследования, оптимизация лечения больных различного возраста, стратификация рисков осложнений ВДКН, в том числе нарушения фертильности, профилактика рождения детей с классической формой заболевания.</p> <p>Подтема:</p> <p>Разработка метода мультиплексной лигазной цепной реакции для верификации диагноза адреногенитального синдрома при неонатальном скрининге.</p> <p>Молекулярно-генетические и гормональные основы в формировании остеопенического синдрома, в том числе синдромального, при различных эндокринопатиях, в том числе ятрогенного, развивающихся в результате бариатрических операций.</p> <p>Профилактика, диагностика и лечение ожирения и ассоциированных с ним заболеваний, включая сахарный диабет.</p>
----	--	--

Подтемы:

Молекулярно-генетические аспекты клинического полиморфизма ожирения и гиперинсулинизма у детей и подростков.

Изучение гормонально-метаболических нарушений и гомеостаза жировой ткани у детей с прогрессирующими формами ожирения.

Поиск новых маркеров метаболических нарушений у детей с сахарным диабетом и ожирением.

Биомедицинские исследования в области ранней диагностики и разработки новых технологий профилактики и лечения ожирения, неиммунного сахарного диабета и нарушений полового развития у детей.

Первичный гиперпаратиреоз: эпидемиологические, патогенетические и молекулярно-генетические аспекты.

Разработка методов прогнозирования и лечения различных

клинических, иммуногистохимических и молекулярных вариантов врожденного гиперинсулинизма у детей.

Молекулярно-генетические основы врожденных эндокринных заболеваний у детей и подростков.

Геномные, постгеномные, протеомные и клеточные технологии в изучении механизмов развития сахарного диабета.

Подтема:

Разработка персонифицированного подхода к иммунотерапии латентного аутоиммунного диабета взрослых.

Изучение молекулярно-генетических основ прогнозирования заболеваемости сахарным диабетом в различных этносах России.

Подтема:

Этнические аспекты сахарного диабета у представителей коренных народностей Восточной Сибири.

Молекулярная гетерогенность и клинический полиморфизм неиммунных моногенных форм сахарного диабета у детей. Оптимизация методов раннего выявления, диагностики, лечения и длительного мониторинга.

Изучение молекулярно-генетических и эпигенетических основ развития гестационного сахарного диабета (ГСД), оптимизация и стандартизация методов диагностики и лечения ГСД.

Сахарный диабет и сердечно-сосудистые осложнения: ранняя диагностика, новые технологии лечения.

Изучение патогенеза диабетической ретинопатии у взрослых.

Сахарный диабет и хроническая болезнь почек.

Подтемы:

Диабетическая болезнь почек: клеточные и молекулярные факторы, ассоциированные с развитием фибропластических изменений и дисфункцией органа.

Изучение патогенетических механизмов нефрокардиального синдрома у больных сахарным диабетом.

Влияние молекулярно-генетических факторов на риск развития и прогноз диабетической нефропатии, хронической болезни почек, сердечно-сосудистой патологии и фармакогенетические аспекты терапии статинами у больных сахарным диабетом 2-го типа.

Разработка персонифицированных подходов к прогнозированию, профилактике и лечению осложнений сахарного диабета на основе изучения геномных и постгеномных маркеров нарушений регуляции ангиогенеза

и лимфангиогенеза.

Генетическое прогнозирование ответа на терапию инкретиномиметиками у больных сахарным диабетом 2-го типа.

Прикладные исследования:

Создание диагностической системы для быстрого определения тиреотропного гормона (ТТГ) в капиллярной крови для ранней диагностики и контроля лечения гипотиреоза в амбулаторных условиях.

Разработка жидкостной и газовой хромато-масс-спектрометрии для определения диагностического значения стероидных профилей в биологических жидкостях и определения активности изофермента CYP 3A4 по отношению 6-бета-гидроксикортизол/свободный кортизол у больных с артериальной гипертензией.

Создание отечественного постоянного дозатора импульсного введения гонадолиберина для лечения ановуляторного бесплодия и олигозоспермии (для коррекции мужского и женского бесплодия) при гипогонадотропном гипогонадизме.

Создание многофункционального диагностического комплекса (прибора) по оценке микроциркуляции и нервной регуляции при поражениях нижних конечностей у больных сахарным диабетом.

Разработка прибора для автоматического поддержания нормогликемии в отделениях интенсивной терапии.

Поиск и изучение антидиабетической активности циклических производных гуанидина.

Поиск веществ, стимулирующих и ингибирующих апоптоз В-клеток панкреатических островков.

Клинические и эпидемиологические исследования.

Исследования, направленные на изучение эпидемиологических аспектов эндокринопатий (в том числе из фундаментальных тематик):

Мониторинг клинико-эпидемиологической ситуации в отношении сахарного диабета в Российской Федерации и его осложнений.

Функционирование Государственного регистра сахарного диабета в Российской Федерации.

Персонификация региональных баз данных регистров диабета в Российской Федерации.

Клинико-популяционные характеристики сахарного диабета, метаболического синдрома, их факторов риска в Сибири, разработка отечественного рискометра диабета для населения азиатской части Российской Федерации.

Аутоиммунные, семейные и спорадические формы заболевания щитовидной железы: генетические, эпигенетические, иммунологические и экологические факторы развития в регионах йодного дефицита.

Подтемы:

Распространенность йододефицитных и йод-индуцированных заболеваний в регионах Российской Федерации с различным йод-обеспечением.

Аутоиммунные заболевания щитовидной железы и эндокринная офтальмопатия: молекулярно-генетические особенности патогенеза, улучшение клинических исходов.

Изучение генетических предикторов риска развития и клинического прогноза узловой патологии щитовидной

железы.

Первичный гиперпаратиреоз: эпидемиологические, патогенетические и молекулярно-генетические аспекты.

Гормонально-активные и "неактивные" опухоли эндокринной системы, в том числе в составе синдромов множественных эндокринных неоплазий и семейных форм аденом: эпидемиология, молекулярно-генетические, эпигенетические аспекты патогенеза, инновационные методы диагностики и лечения.

Молекулярно-генетические и гормональные основы в формировании остеопенического синдрома, в том числе ятрогенного, в результате бариатрических операций.

Подтема:

Биомедицинские исследования в области диагностики, профилактики и разработки оптимальных методов лечения дефицита витамина D и ассоциированных с ним заболеваний.

Профилактика, диагностика и лечение ожирения и ассоциированных с ним заболеваний.

Изучение молекулярно-генетических и эпигенетических основ развития гестационного сахарного диабета (ГСД), оптимизация и стандартизация методов диагностики и лечения ГСД.

Исследования, направленные на изучение клинических аспектов диагностики, лечения и профилактики эндокринопатий и их осложнений (в том числе из фундаментальных тематик):

Оптимизация консервативных и хирургических методов лечения больных с нейроишемической формой синдрома диабетической стопы.

Диабетическая нейропатия: совершенствование диагностических возможностей и ее прогностическое значение, коррекция периферической нейропатии, автономной кардиальной и урогенитальных расстройств, в том числе репродуктивных нарушений.

Индивидуализация программ обучения больных сахарным диабетом.

Разработка комплекса методов коррекции когнитивных нарушений у больных сахарным диабетом 2-го типа с использованием компьютерных коррекционных программ и двигательных тренировок.

Изучение патогенеза диабетической ретинопатии у взрослых.

Совершенствование дифференциальной диагностики неклассической формы синдрома врожденной дисфункции коры надпочечников (ВДКН) на основе внедрения в клиническую практику комплексных методов генетического и гормонального исследования, оптимизация лечения больных различного возраста, стратификация рисков осложнений ВДКН, в том числе нарушения фертильности, профилактика рождения детей с классической формой заболевания.

Генетическое прогнозирование ответа на терапию инкретиномиметиками у больных сахарным диабетом 2-го типа.

Эндокринология – одна из наиболее динамично развивающихся отраслей биомедицины, в компетенцию которой входят ключевые этапы гармоничного развития человека, а также диагностика, лечение и профилактика болезней эндокринной системы.

Это междисциплинарная наука, базирующаяся на открытиях в области физиологии, биохимии, генетики, эмбриологии, иммунологии и других фундаментальных наук.

Крупными разделами общей эндокринологии являются: диабетология, клиническая эндокринология (в том числе заболевания щитовидной железы, гормонально-активные опухоли, ожирение) и детская эндокринология.

Сахарный диабет признан Организацией Объединенных Наций (ООН) и Всемирной организацией здравоохранения (ВОЗ) опаснейшим вызовом мировому сообществу вследствие

угрожающих жизни осложнений: инфаркт миокарда, инсульт,

диабетическая ретинопатия с потерей зрения, диабетическая нефропатия, требующая заместительной почечной терапии, включая трансплантацию органов, поражение сосудов нижних конечностей с последующими ампутациями.

Выявление геномных и постгеномных маркеров высокого риска развития сахарного диабета 1-го и 2-го типа является новейшим прорывным направлением предсказательной (персонифицированной) медицины, позволяющей оптимизировать первичную профилактику всех клинических форм сахарного диабета. Планируется изучение совокупности генетических маркеров с целью выявления как этнических групп риска развития диабета, так и "ядерных" семей с определением индивидуального риска развития сахарного диабета.

В настоящее время создана и может быть использована теоретическая и практическая база для организации центров медико-генетического консультирования групп риска с учетом этнических особенностей населения Российской Федерации. Основным результатом геномных и постгеномных технологий в диабетологии будет формирование персонифицированного подхода к лечению и профилактике сахарного диабета и его осложнений.

Раннее

выявление рисков позволит предупредить развитие диабета

в семьях больных и приведет к улучшению демографических

показателей: снижению смертности и инвалидизации населения, увеличению продолжительности жизни, увеличению рождаемости здоровых детей.

В основе эффективной профилактики терминальных осложнений сахарного диабета лежит ранняя диагностика поражений сетчатки, периферической нервной системы, мочевыделительной и сердечно-сосудистой систем.

Современный уровень диагностики позволяет выявить поражение на этапе обратимых изменений, что уменьшает риск ранней потери функции органа и снижает инвалидизацию пациентов, сокращая расходы по лечению терминальных осложнений и социальные выплаты.

Наиболее перспективными научными направлениями в изучении сахарного диабета являются:

Разработка методологии превентивных вмешательств при сердечно-сосудистых осложнениях сахарного диабета, являющихся ведущей причиной смертности больных.

Изучение механизмов патологической пролиферации сосудов на глазном дне, ведущей к потере зрения, и разработка антипролиферативных методов лечения диабетической ретинопатии.

Оценка прогностической значимости хронической болезни почек при сахарном диабете и ее влияния на выбор эффективной сахароснижающей терапии; изучение механизмов генерализованного и ускоренного атерогенеза при сахарном диабете с разработкой тактики лечения и

профилактики осложнений.

Разработка инвазивных и неинвазивных методов лечения и профилактики синдрома диабетической стопы (в том числе с применением клеточных технологий) с целью уменьшения высоких и низких ампутаций конечностей.

Разработка новых методов диагностики диабетической нейропатии, вносящей значительный негативный вклад в поражение сердечно-сосудистой системы.

Заболевания щитовидной железы наиболее распространены среди всех эндокринопатий. Наряду с йододефицитными тиреопатиями, которые относятся к наиболее частым неинфекционным заболеваниям, аутоиммунные и опухолевые заболевания щитовидной железы являются важнейшими проблемами как в детской, так и во взрослой эндокринологии.

Диагностика и лечение аутоиммунных, опухолевых заболеваний щитовидной железы в регионах с дефицитом йода требует внедрения инновационных наукоемких прикладных технологий в широкую практику.

Аутоиммунные заболевания щитовидной железы (тиреотоксикоз, гипотиреоз, эндокринная офтальмопатия ("пучеглазие")) без эффективного лечения являются причинами инвалидизации пациентов в 80% случаев, их течение и прогноз в целом связаны с наличием и особенностями структуры эпитопов, определяющих развитие аутоиммунной патологии щитовидной железы.

В прогнозируемый период планируется получение рекомбинантных аутоантигенов щитовидной железы и выявление эпитопов, определяющих развитие аутоиммунной патологии щитовидной железы; изучение их структуры, гетерогенности и специфичности при различной патологии щитовидной железы и конструирование диагностических, а в перспективе и лечебных препаратов нового поколения.

В регионе йодного дефицита широкая распространенность узловых поражений железы при 15% вероятности заключений

по пункционной биопсии о возможности фолликулярной неоплазии, требующей оперативного вмешательства как заключительного этапа диагностики, настоятельно диктует

необходимость, в целях снижения неоправданных затрат, создания панели цитологических, молекулярно-генетических и протеомных маркеров выявления доброкачественности образований.

Гормонально-активные опухоли эндокринной системы. К этой патологии эндокринной системы относятся синдром акромегалии, гиперпролактинемии, феохромоцитомы, инсулинома и другие нозологии. Изучение генетических детерминант и молекулярных событий, определяющих вариант клинического течения и прогноз заболевания при спорадических и наследственных вариантах опухолей, позволят определить группы риска и выявлять заболевание на ранней стадии.

Совершенствование методов диагностики гормон-продуцирующих опухолей, оценка потенциальной степени злокачественности опухолей, профилактика возможных осложнений, лечение и реабилитация больных с гормон-продуцирующими опухолями, в том числе разработка и внедрение высокотехнологичных методов лечения заболевания и его осложнений, приведут к улучшению

качества и увеличению средней продолжительности жизни больных и увеличению их трудоспособности.

Эти заболевания требуют создания персонализированных Регистров, которые позволят вести мониторинг эффективности различных видов лечения и профилактики. Совместно с российскими фармакологическими научными учреждениями планируется создание отечественной фармацевтической субстанции с технологией лабораторного фармакокинетического контроля концентрации в крови и кортикостероидов короткого и пролонгированного срока действия.

Ожирение – эпидемия XXI века, коморбидное заболевание, являющееся причиной инвалидизации и смерти, один из основных факторов риска ишемической болезни сердца, инсульта, артериальной гипертензии, рака, заболеваний желудочно-кишечного тракта. Планируется проведение исследований, направленных на изучение геномных и постгеномных маркеров ожирения, морфогенеза жировой ткани, как эндокринного органа, исследование гипоталамо-гипофизарных и периферических механизмов контроля пищевого поведения, организация высококвалифицированной медицинской помощи лицам, страдающим различными формами ожирения, профилактика ожирения и ассоциированных с ним заболеваний (в том числе в старших возрастных группах).

Будут изучены молекулярно-генетические и гормональные основы в формировании остеопенического синдрома, в том числе ятрогенного, в результате билиопанкреотического шунтирования с оценкой молекул основных сигнальных путей остеокластогенеза (RANK/RANKL/OPG) и остеобластогенеза (wnt-betacatenin-сигнальный путь) с целью прогнозирования переломов и обоснования применения таргетной терапии остеопороза.

Дифференциальная диагностика врожденной дисфункции коры надпочечников (адреногенитальный синдром), классических и неклассических форм; оптимизация терапии

больных различного возраста с учетом формы заболевания и профилактики нарушений фертильности; генетическое консультирование и оптимизация методов пре- и перинатальной диагностики и профилактики являются важнейшими направлениями детской эндокринологии.

Для усовершенствования диагностики этих состояний необходимо широкое применение молекулярно-генетических методов и масс-спектрометрического анализа стероидов надпочечников. Изучение частоты и спектра различных мутаций, характерных для определенной этнической группы, позволит создать условия для экономически эффективного применения анализа гена CYP21 в диагностике ВДКН, а также будет основой для профилактики заболевания в семьях методом предимплантационной диагностики.

Совершенствование методов диагностики и лечения нарушений роста в детском возрасте.

Формы низкорослости у детей и подростков крайне многообразны и требуют проведения исследований для разработки этапной регламентации диагностических и лечебных алгоритмов, создания национальных Консенсусов по диагностике и лечению детей с низкорослостью, что обеспечит максимальную оптимизацию комплексной терапии и реабилитацию пациентов с применением препаратов рекомбинантного гормона роста.

	<p>С учетом возрастающей распространенности ожирения среди детей и подростков Российской Федерации изучение молекулярно-генетических вариантов и клинического полиморфизма ожирения и гиперинсулинизма в этой популяции позволит выявить природу метаболических нарушений, разработать оптимальные схемы обследования и диагностики и повысить эффективность лечения пациентов.</p> <p>Данные о клинических, биохимических и гормональных особенностях пациентов с врожденным гиперинсулинизмом; исследования молекулярно-генетических дефектов больных данной группы (впервые в отечественной практике): Kir 6.2, SUR1, GLUD1, GCK, SCHAD, HNF 4бета, INSR, с инсулиномами – MEN 1; анализ взаимосвязей генотипа с клиническими проявлениями и гормональными характеристиками необходимы для разработки оптимальных схем обследования, диагностики и лечения пациентов с врожденным гиперинсулинизмом.</p> <p>В последние десятилетия значительно увеличилось количество выявляемых заболеваний щитовидной железы у детей. Реализация программы комплексного обследования, включающего неонатальный скрининг, антропометрию, гормонально-метаболические показатели, исследование состояния всех органов и систем, интеллектуального развития и логопедического статуса позволит достичь социальной адаптации детей с врожденным гипотиреозом.</p> <p>С учетом международных стандартов проводится разработка и внедрение в широкую практику инновационных подходов к диагностике и лечению различных форм нарушений формирования пола, преждевременного и задержанного полового развития (хромосомные, гонадные нарушения формирования пола, синдром резистентности к андрогенам и нарушение биосинтеза тестостерона, гипергонадотропный и гипогонадотропный гипогонадизм, гонадотропинзависимые и редкие моногенные (орфанные) периферические формы преждевременного полового развития). Молекулярно-генетические исследования послужат основой для разработки методов пренатальной и предимплантационной диагностики</p>
4.	Инфраструктурная база научной платформы (градация по видам исследования)

4.1.	Фундаментальные исследования	<p>Для выполнения фундаментальных исследований в области эндокринологии следует отдавать предпочтение оснащенным на мировом уровне лабораториям, отвечающим требованиям надлежащей лабораторной практики.</p> <p>Для решения выполнения работ в области эндокринологии необходимы лаборатории, оснащенные оборудованием: комплектами лабораторного оборудования для геномного анализа ДНК, включающего геномный секвенатор, приборы для пробоподготовки, амплификации и оценки качества геномных библиотек, системы капиллярного электрофореза ДНК, препаративного электрофореза, ПЦР в реальном времени, высокопроизводительные компьютеры для биоинформационного анализа массивов получаемых данных геномного секвенирования.</p> <p>Необходимое диагностическое оборудование – ОСТ, Гельдербергский томограф, фундус-камера, лечебное оборудование – операционный микроскоп, офтальмологический комбайн, оборудование для лабораторий клинической биохимии, гормонального анализа и патоморфологии, стандартное оснащение офтальмохирургического отделения.</p> <p>Набор микроскопов различной разрешающей способности. Приборы для флуоресцентной и конфокальной микроскопии, оборудование для традиционного и мультиплексного иммуноферментного анализа биологических жидкостей, центрифуги, ПЦР-боксы, ПЦР в реальном времени.</p> <p>Оборудование для качественной преданалитической подготовки биообразцов для морфологического анализа: микротом, гистоэмбеддер, мультифункциональный микроволновой ускоритель фиксации и демаскатор, холодильник для хранения биопроб на -70°C.</p> <p>Иммуноферментный анализатор, хемилюминометр, биохимический и гематологический анализаторы.</p> <p>Современные комплексные биоанализаторы, работающие по технологии lab-on-a-chip, которые позволяют проводить гистоморфометрические исследования, проточную цитофлуориметрию, аппарат Volcano в комплекте с ультразвуковыми датчиками, датчиками для определения фракционного резерва кровотока.</p> <p>Система суточного мониторингирования ЭКГ с анализом вариабельности и турбулентности ритма сердца, однофотонная эмиссионная компьютерная томография с применением MIBG для оценки симпатической иннервации сердца, позитронно-эмиссионная томография</p>
------	------------------------------	---

4.2.	Прикладные исследования	<p>Лаборатория для содержания животных с экспериментальной моделью диетиндуцированного ожирения и инсулинорезистентности.</p> <p>Для проведения экспериментальных исследований необходим виварий для содержания лабораторных животных.</p> <p>Оборудование для мультиплексного анализа, микродиализа тканей.</p> <p>Жидкостный хромато-масс-спектрометр; газовый хромато-масс-спектрометр; высокоэффективный жидкостный хроматограф с флуориметрическим детектором и электрохимическим детектором.</p> <p>Оборудование для лаборатории молекулярного моделирования и компьютерного поиска лекарственных веществ, лаборатория органического синтеза, лаборатория экспериментальной фармакологии, лаборатория лекарственной безопасности, оснащенные соответствующим оборудованием и соответствующие требованиям GLP.</p> <p>Для проведения экспериментальных исследований необходимо следующее основное оборудование: система суточного мониторингирования сахара в крови, включающая перистальтическую помпу, трансмиттер, сенсор для системы, многофункциональный планшетный анализатор</p>
4.3.	Клинические (включая эпидемиологические) исследования	<p>Лаборатории для определения экскреции йода с мочой (ресурсная лаборатория).</p> <p>Аппараты для УЗИ щитовидной железы (стационарные и портативные).</p> <p>Гормональная лаборатория.</p> <p>Приборы для экспресс-диагностики гипотиреоза.</p> <p>Системы постоянного мониторингирования гликемии (CGMS)</p> <p>для оценки вариабельности гликемии.</p> <p>Компьютерные технологии и программное обеспечение для создания и поддержания электронного реестра.</p> <p>Оборудование центральной лаборатории и института молекулярной биологии и генетики и их оснащенность соответствуют требованиям надлежащей лабораторной практики (требования GLP). Оснащение современными анализаторами для определения уровня глюкозы, HbA1C, инсулина, С-пептида.</p> <p>Оборудование отделений эпидемиологии и государственного регистра сахарного диабета, кардиологии, диабетической ретинопатии, диабетической нефропатии, диабетической стопы.</p> <p>МР-томографы, ультразвуковые аппараты, комплекс компьютерных программ коррекции когнитивных нарушений; компьютерный стабилومتر; система трехмерного видеоанализа движений.</p> <p>Системы для непрерывного мониторингирования глюкозы крови и постоянной подкожной инфузии инсулина.</p> <p>Офтальмологический комбайн для переднего и заднего отрезка глаза, операционный микроскоп с возможностью витреоретинальной хирургии, конфокальный микроскоп, фундус-камера, УЗ-прибор для исследования глазного яблока, автоматический периметр, автоматический керато-рефрактометр</p>
5.	Требования к участникам научной платформы	

5.1.	Квалификационные требования к руководителям проектов научной платформы	<p>Квалификация руководителя проекта должна быть подтверждена научными заслугами в профильной области (биомедицинское профессиональное образование, ученая степень, ученые звания в биомедицинской области), профильными научными публикациями, индексами цитирования.</p> <p>Минимальные требования к руководителям проектов научной платформы должны устанавливаться в зависимости от масштабности проекта, но не должны быть ниже, чем:</p> <ul style="list-style-type: none"> кандидат медицинских или биологических наук; ведущий научный сотрудник или заведующий отделением; число публикаций – не менее 20; число цитирований – не менее 20; индекс Хирша – не менее 5
5.2.	Квалификационные требования к участникам проектов научной платформы	<p>Выполнение проектов научной платформы должно соответствовать профилю деятельности участника.</p> <p>Участник платформы должен располагать достаточным кадровым и материально-техническим потенциалом для выполнения проекта.</p> <p>Специалисты, привлекаемые к выполнению проекта, должны иметь профильное специальное образование.</p> <p>Ключевые исполнители проекта (не менее 30% участников) должны иметь ученые степени кандидата или доктора наук.</p> <p>В реализации проекта должны участвовать специалисты в возрасте до 39 лет (не менее 30% участников).</p> <p>В реализации проекта должны участвовать студенты, ординаторы и аспиранты профильных учебных заведений (не менее 15% участников)</p>
6.	Основные результаты реализации платформы (графика по видам исследования)	<p>Основным результатом реализации платформы будет совершенствование методов диагностики, профилактики и лечения эндокринных заболеваний, с позиций персонифицированной медицины на основании геномных, постгеномных, протеомных и клеточных технологий. Внедрение инновационных разработок в практическое здравоохранение. Снижение заболеваемости, инвалидизации и смертности населения Российской Федерации от эндокринных заболеваний и ассоциированных с ними осложнений, социальная и репродуктивная реабилитация лиц с эндокринопатиями</p>
6.1.	Фундаментальные исследования	<p>Выполнение проекта должно позитивно влиять на общие показатели эффективности работы коллектива (рост индекса цитирования, рост индекса Хирша, развитие материально-технической базы, создание рабочих мест, развитие международного сотрудничества и т.п.).</p> <p>Число планируемых публикаций в журналах с импакт-фактором более 1: 25.</p> <p>Планируемое увеличение доли ученых с индексом Хирша более 5: на 25%.</p> <p>Планируемое количество научно-исследовательских работ участников международных грантов: 6</p>
6.2.	Прикладные исследования	<p>Реализация проекта должна завершиться следующими отчетными единицами:</p> <p>Число планируемых патентов на изобретения, в том числе международных – 10.</p> <p>Планируемые инновационные продукты (макет, модель, экспериментальный образец) в результате работ – 7.</p> <p>Число отчетов о клинических исследованиях, регистрационных досье: 11.</p>

		Отчеты о клинических исследованиях - 4
6.3.	Клинические (включая эпидемиологические) исследования	<p>Клинические исследования (включая эпидемиологические) завершаются следующими отчетными единицами:</p> <p>число отчетов о клинических исследованиях: 17;</p> <p>статьи в отечественных и зарубежных журналах - 25;</p> <p>опросники приверженности лечению, отношения к заболеванию, качества жизни - 5;</p> <p>программы индивидуализированного обучения больных сахарным диабетом - 5;</p> <p>руководства и методические пособия для врачей - 4;</p> <p>руководства и методические пособия для пациентов - 4;</p> <p>патенты Российской Федерации - 5;</p> <p>сертификат на компьютерные программы коррекции когнитивных нарушений - 1;</p> <p>создание стандарта коррекции когнитивных нарушений у больных сахарным диабетом 2-го типа с использованием компьютерных когнитивных программ и двигательных тренировок - 1;</p> <p>модель оказания мультидисциплинарной помощи пациентам с синдромом диабетической стопы</p>