

Genes and Hormones-A Beautiful Friendship

אנדוקרינולוגיה גנטיקה ומה שביניהן

27.6.2019 בי"ח מאיר, אולם קוט, כפר סבא

הועדה המארגנת

האגודה הישראלית לאנדוקרינולוגיה - דר אורית טויטו
האיגוד הישראלי לאנדוקרינולוגיה פדיאטרית - פרופ דוד צנגן, דר טל בן-ארי
איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל - דר מרים רגב, דר עידית מאיה

תוכנית מדעית

8:00-8:30 - התכנסות בסמוך לאולם ההרצאות וכיבוד קל
8:30-8:40 - דברי פתיחה
דר אורית טויטו, המכון לאנדוקרינולוגיה, בי"ח מאיר
8:40-9:00 - השיטות לאבחון גנטי והשימוש בהן בקליניקה
ד"ר עידית מאיה, מכון רקנאטי לגנטיקה, מרכז רפואי רבין

מושב ראשון – מערכת הרבייה והפרעות בהתמיינות המינית

יושבי ראש: ד"ר דניה הירש, פרופ' דוד צנגן, ד"ר ריבל סגל

09:00-09:15 - Mutated MCM9 is associated with predisposition to polyposis and colorectal cancer in addition to primary ovarian failure – links between cancer predisposition syndromes and infertility
ד"ר יעל גולדברג, מכון רקנאטי לגנטיקה, מרכז רפואי רבין

09:15-09:30 - The Evolving Role of Whole Exome Sequencing in the diagnosis of Disorders of Sex Development
פרופ' ירדנה טננבאום-רקובר, היחידה לאנדוקרינולוגיה ילדים, מרכז רפואי העמק

09:30-09:45 - Premature ovarian insufficiency due to mitochondrial depletion syndrome
ד"ר מיכל יעקובי באך- המכון גנטי והמכון לאנדוקרינולוגיה, המרכז הרפואי תל-אביב ע"ש סוראסקי

09:45-10:00 - A novel MKRN3 mutation causing familial precocious puberty
פרופ' ליאת דה-פריס, המכון לאנדוקרינולוגיה ילדים, בי"ח שניידר

10:00-10:15 - The Founder Homozygous NR5A1 Gene Mutation p.R103Q Causes Asplenia and Severe XY-DSD and XX-DSD in a Palestinian Cohort
ד"ר מהא עבדולהאני עטואן, היחידה לאנדוקרינולוגיה ילדים, בי"ח הסהר האדום חברון, ובי"ח הדסה ירושלים

מושב שני – גידולים נירואנדוקריניים

יושבי ראש: ד"ר אסתר אושר, פרופ' מריאנה רחמיאל, ד"ר מרים רגב

10:15-10:30 - Protean manifestation of MEN-1 syndrome in a family of 5 affected subjects

פרופ' קרן תורג'מן, המכון לאנדוקרינולוגיה, המרכז הרפואי תל-אביב ע"ש סוראסקי

10:30-10:45 - MEN1 like syndrome with a negative genetic testing- now what?

ד"ר מרב פרנקל, המכון לאנדוקרינולוגיה, מרכז רפואי סורוקה
דר' ביבי קנגיסר-פינס, היחידה לייעוץ גנטי, מרכז רפואי סורוקה

**10:45-11:00 – Cushing disease and pheochromocytoma in a young patient-
is it a genetic syndrome?**

ד"ר אורית טויטו, המכון לאנדוקרינולוגיה, מרכז רפואי מאיר

**11:00-11:15 - Synchronous Pheochromocytoma and Adenocarcinoma of Lung
in a 23-year-old woman**

ד"ר אורי יואל, המכון לאנדוקרינולוגיה, מרכז רפואי סורוקה
דר' ביבי קנגיסר-פינס, היחידה לייעוץ גנטי, מרכז רפואי סורוקה

11:15-11:40 - הפסקת קפה

מושב שלישי – תסמונות אנדו-גנטיות

יושבי ראש: ד"ר יונתן ארבל, פרופ' דב טיאוסנו, ד"ר נעמה אורנשטיין

11:40-11:55 - Sanjad Sakati Syndrome –A series of Thirteen Families of Palestinian Origin

ד"ר עבדולסאלאם אבוליבדה, היחידה לאנדוקרינולוגיה ילדים, בי"ח מקאסד ובי"ח הדסה ירושלים

11:55-12:10 - IGF1 Receptor Homozygous Missense Mutation in Three Siblings:

Clinical and Genetic Evaluation & Short-Term Response to GH Therapy

פרופ' אלי הרשקוביץ, המכון לאנדוקרינולוגיה ילדים, מרכז רפואי סורוקה

**12:10-12:25 - A novel mutation in the Thyroglobulin gene resulting in Neonatal Goiter and
Congenital Hypothyroidism in an Eritrean infant**

ד"ר חוי שטרן, בי"ח לילדים ע"ש אדמונד ולילי ספרא, בי"ח תל השומר

**12:25-12:40 - A case of severe neonatal hyperparathyroidism –
genetic implications for treatment**

ד"ר כרמית אבנון זיו, היחידה לאנדוקרינולוגיה ילדים, המרכז הרפואי שערי צדק

12:40-12:55 – Familial Short stature – Cracking the code

ד"ר נועה שפר אברבוך, מכון רקאנטי לגנטיקה מרכז רפואי רבין, המכון לאנדוקרינולוגיה ילדים בי"ח שניידר

13:00-13:15 - הפסקת קפה

מושב רביעי – הפרעות במשק הגלוקוז

יושבי ראש: פרופ' אמיר תירוש, פרופ' דלית מודן, ד"ר רבקה סוקניק-הלוי

13:15-13:30 – Maternally inherited diabetes mellitus and deafness-

A different type of diabetes

ד"ר ג'סיקה זק, המכון לאנדוקרינולוגיה, מרכז רפואי תל-אביב ע"ש סוראסקי ומכבי שירותי בריאות

13:30-13:45 - Heterozygous RFX6 mutation as a cause of Diabetes Mellitus in a multigenerational family

ד"ר נחמה צוקרמן – לוי, המכון לאנדוקרינולוגיה וסוכרת ילדים, מרכז רפואי רמב"ם

13:45-14:00 - New Autosomal Dominant Mutation in Glucokinase Gene Causing Congenital Hyperinsulinism Diagnosed in Adulthood

דר אילנה קורן, מרפאת אנדוקרינולוגיה ילדים, מרכז רפואי כרמל, חיפה

14:00-14:15 - Combined Beckwith Weideman syndrome and Persistent hyperinsulinemia hyperglycemia

דר' לילך בנימיני, המכון הגנטי, המרכז רפואי שמיר

14:15-14:30 - Bone, liver and adipose tissue - what's the connection ?

ד"ר אלה אלקון-טמיר, היחידה לאנדוקרינולוגיה ילדים, המרכז הרפואי תל-אביב ע"ש סוראסקי

14:30-15:00 - ארוחת צהריים