

## Научно-практическая конференция

### «Прикладные аспекты диагностики нервно-мышечных болезней»

**Даты проведения:** 09-10 декабря 2022 г.

**Место проведения:** г. Москва, Большая Юшуньская ул., 1А, корп. 2, Конференц-зал гостиницы «Севастополь»

Время	Название доклада	Лектор
<b>09 декабря 2022 г.</b>		
09:55-10:00	Открытие конференции	Никитин С.С.
10:00-10:30	<p>Анализ клинических данных СМА: взгляд клинициста и биостатиста (<i>доклад при поддержке компании Янссен, баллы НМО не начисляются</i>)</p> <p><i>В докладе будут рассмотрены основные результаты анализа эффективности лечения пациентов со спинальной мышечной атрофии в реальной клинической практике, а также суммарные результаты клинических исследований с представлением данных статистики у пациентов со СМА с разными фенотипами (СМА1-4 типа)</i></p>	Никитин С.С., Солодовников А.Г.
10:30-11:00	<p>Дефицит АADC- заболевание под маской ДЦП (<i>доклад при поддержке компании РТС Therapeutics, баллы НМО не начисляются</i>)</p> <p><i>В докладе рассмотрен дифференциально-диагностический подход недостаточности декарбоксилазы L-ароматических аминокислот как заболевания, имитирующее ДЦП, задержку моторного развития и расстройство вегетативной нервной системы на примере собственных клинических наблюдений.</i></p>	Кондакова О.Б.
11:00-11:20	<p>Молекулярно-генетические особенности СМА 5q в Российской Федерации</p> <p><i>Рассматривается проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q (5q-СМА), в основе которой лежат aberrации гена SMN1. Несмотря на то, что в большинстве исследований говорят о</i></p>	Назаров В.Д.

	<p>«делеции» SMN1 как о самой распространенной причине 5q-СМА, потеря гена связана как с классическими делециями, так и с конверсией SMN1 и SMN2, а также с образованием химерных структур. Разные виды мутаций могут оказывать влияние на клиническую картину и эффективность терапии. Более глубокое изучение строения генов позволит определить предикторы ответа на терапию и приблизиться к пониманию причин нестабильности региона SMN.</p>	
<b>11:20-14:20</b>	<b>Симпозиум «Базовые понятия клинической электромиографии (ЭМГ) в диагностике нервно-мышечных болезней: вариабельность значений базовых параметров</b>	
11:20-11:50	<p>Первично-мышечный паттерн ЭМГ: полимиозит VS миопатия»</p> <p><i>В докладе рассмотрены проблемы электрофизиологических феноменов, регистрируемых при первично-мышечном уровне поражения, а также информативность неспецифических нейрофизиологических изменений в дифференциальной диагностике приобретенных воспалительных и наследственных миопатий</i></p>	Николаев С.Г.
11:50-12:20	<p>Вариабельность декремента М-волны в диагностике надежности нервно-мышечной передачи: ошибки интерпретации паттерна линейного декремента по данным литературы и результатов собственного когортного исследования пациентов с миастенией</p> <p><i>В докладе рассматриваются принципы анализа надежности нервно-мышечной передачи и причины диагностических ошибок как следствие несоблюдения методических условий и интерпретаций полученных результатов</i></p>	Бардаков С.Н.
12:20-12:40	МРТ в диагностике «воспалительной миопатии»	Царгуш В.А.

	<p><i>Аутоиммунные поражения мышц являются диагностической и лечебной проблемой у лиц молодого и среднего возраста, а также представляют сложности в дифференциальной диагностике с разными наследственными миопатиями.</i></p> <p><i>Обнаружение признаков воспаления, а также паттернов избирательного вовлечения проксимальных и дистальных мышц при МРТ позволяет существенно сократить время установления диагноза, оценивать эффективность терапевтического воздействия.</i></p>	
12:40-13:00	<p>Бессимптомная гиперКФКемия: алгоритм диагностического решения</p> <p><i>Неспецифическая гиперКФКемия может предшествовать развитию характерных клинических признаков и симптомов при разных первично-мышечных болезнях. В докладе рассматриваются причины повышения КФК на доклинической стадии и предлагаются алгоритмы максимально раннего установления диагноза.</i></p>	Никитин С.С., Царгуш В.А.
13:00-13:40	<b>ПЕРЕРЫВ</b>	
13:40-14:00	<p>Аксонопатия vs. миелінопатия: где грань?</p> <p><i>В докладе анализируются критерии установления факта первичного и преимущественного поражения стержня аксона, вторичного вовлечения миеліновой оболочки нерва, а также распространенные случаи первичной миелінопатии, сопровождающейся вторичной дисфункцией аксона, приводятся серии клинических наблюдений из реальной практики.</i></p>	Мельник Е.А.
14:00-14:20	<p>Клинико – электрофизиологическая диссоциация в клинических примерах</p> <p><i>В докладе рассматриваются механизмы клинического восстановления утраченной функции периферического нейромоторного аппарата и причины наблюдаемой диссоциации с результатами</i></p>	Каньшина Д.С.

	<i>нейрофизиологического исследования у пациентов с разными нозологическими формами.</i>	
14:20-14:40	<p>ХВДП и HNPP как дифференциально-диагностическая нейрофизиологическая проблема</p> <p><i>Сегодня вопросы дифференциальной диагностики хронических наследственных и приобретенных демиелинизирующих нейропатий по-прежнему актуальны. Фенотипические варианты ХВДП и HNPP, ремитирующее течение и неспецифичность нейрофизиологических изменений обуславливают необходимость выделения четких маркёров дифференциальной диагностики уже на этапе анализа ЭНМГ. На собственном клиническом материале предпринята попытка выделения нейрофизиологических критериев разграничения двух форм хронических ремитирующих демиелинизирующих нейропатий – ХВДП и HNPP.</i></p>	Гришина Д.А., Супонева Н.А.
14:40-15:00	<p>ЭНМГ дифференциальная диагностика дистрофических и недистрофических миотоний</p> <p><i>Наследственные миотонические синдромы (НМС) гетерогенная группа заболеваний, включающие более десятка отдельных нозологий. Для постановки окончательного диагноза необходимо ДНК подтверждение заболевания, однако на сегодняшний день нет универсального ДНК теста для уточнения всех форм НМС. Клиническая картина, особенно в дебюте заболевания с выраженным перекрытием между всеми нозологиями НМС, что затрудняет выбор молекулярно-генетического исследования. ЭНМГ в диагностике НМС позволяет оптимизировать выбор ДНК и снизить финансовое бремя пациента избегая проведение широкого спектра возможных молекулярно-генетических тестов.</i></p>	Курбатов С.А.

15:00-15:20	<p>Редкие аутоантитела при воспалительных миопатиях: их клиническое значение и использование в диагностике</p> <p><i>В докладе будет представлено диагностическое значение ряда аутоантител (TIF1γ, MDA-5, SAE1, NXP2 и cN-1a) при воспалительных миопатиях, будет проанализировано их участие в патогенезе заболевания, и оценена их вероятная прогностическая роль.</i></p>	Лапин С.В.
15:20-15:40	<p>Опухоли и пара-опухолевые состояния периферических нервов: серия проспективных наблюдений взрослых и детей</p> <p><i>В докладе представлены результаты клинко-инструментальных характеристик 45 пациентов с первичными одиночными и множественными новообразованиями периферических нервов. Также рассмотрены в плане дифференциальной диагностики параопухолевые состояния: нейролипоматоз, нервно-мышечная хористома, туберкулома нерва и ряд других патологий.</i></p>	Дружинин Д.С.
15:40-16:40	<p><b>Симпозиум «Комплексная оценка пациента с нервно-мышечным заболеванием»</b> <b>Модераторы: член-корр. РАН Супонева Н.А., к.м.н. Юсупова Д.Г.</b></p>	
15:40-15:55	<p>Коммуникация врача и пациента нервно-мышечного профиля с использованием валидированных опросников.</p> <p><i>В докладе будет продемонстрирована необходимость изучения медицинской коммуникации для врачей-неврологов, врачей-генетиков и врачей функциональной диагностики. Основные навыки медицинской коммуникации будут показаны на примере коммуникации врача-невролога и пациента нервно-мышечного профиля. Особое внимание будет уделено актуализации использования международных шкал и опросников в диагностике и оценке динамики состояния пациента. Продемонстрирована</i></p>	Юсупова Д.Г.

	<i>их польза и необходимость проведения процедуры валидации при работе с вышеуказанными диагностическими инструментами.</i>	
15:55-16:10	<p>Оценка неврологического статуса и степени инвалидизации пациентов с ХВДП</p> <p><i>Хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия (ХВДП) является самой частой нейропатией дизиммунного генеза. Отличительной особенностью данного заболевания является наличие патогенетического лечения, обладающего доказанной эффективностью. Объективный ответ на терапию является одним из поддерживающих критериев ХВДП, что позволяет исключить или подтвердить диагноз, а также принять решение о терапии второй линии. Кроме того, объективная оценка динамики заболевания позволяет своевременно констатировать факт обострения или ухудшения состояния пациента. Для подобной оценки разработаны специализированные инструменты - шкалы и опросники, позволяющие объективизировать ответ на терапию и динамику состояния, а также стандартизировать подход к ведению таких больных. В данном докладе будут представлены шкалы и опросники, предназначенные для оценки неврологического статуса и степени инвалидизации у пациентов с ХВДП.</i></p>	Арестова А.С.
16:10-16:25	<p>Оценка качества жизни у пациентов с ХВДП</p> <p><i>В докладе будет освещена актуальность оценки качества жизни пациентов с ХВДП, ее компоненты, и представлены международные опросники для ее оценки</i></p>	Мельник Е.А.
16:25-16:40	<p>Физическая реабилитация пациентов с неврожно-мышечными болезнями:</p>	Зимин А.А.



РЕГИОНАЛЬНАЯ ОБЩЕСТВЕННАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ  
«Общество специалистов по нервно-мышечным болезням»

117218 Москва, ул. Большая Черемушkinsкая, д. 25, корп. 3, кв. 7  
Тел.: +7-916-625-38-60; E-mail: [info@neuromuscular.ru](mailto:info@neuromuscular.ru)

[www.neuromuscular.ru](http://www.neuromuscular.ru)

	<p>объективизация процесса с помощью шкал и опросников</p> <p><i>В докладе будут представлены общие принципы реабилитации пациентов с нервно-мышечными болезнями, наиболее полезные для практики шкалы и опросники.</i></p>	
16:40-17:00	Подведение итогов и завершение первого дня конференции	Никитин С.С.

<b>10 декабря 2022 г.</b>		
<b>09:00-11:15</b>	<b>Симпозиум «Мультидисциплинарное взаимодействие в клинике нервно-мышечных болезней (невролог, генетик, ортопед)»</b>	
09:00-09:30	<p>Синдром крыловидных лопаток – роль генетика</p> <p><i>Синдром крыловидных лопаток - один из самых частых признаков, встречающихся на приеме врача невролога и генетика. В зависимости от причины и уровня поражения отмечается разная «морфология» и степень проявлений данного клинического признака. При определённых нервно-мышечных заболеваниях можно выделить специфические черты крыловидных лопаток. Тем не менее необходимо всегда учитывать сопутствующие клинические признаки и анамнестические данные пациента. В докладе будет рассмотрена роль генетика при дифференциальной диагностике синдрома крыловидной лопатки и определении дальнейшей тактики ведения пациента.</i></p>	Муртазина А.Ф.
09:30-10:00	<p>Ортопедические деформации в клинике нервно-мышечных болезней глазами ортопеда</p> <p><i>Многие наследственные нервно-мышечные болезни характеризуются ранними ортопедическими изменениями стоп, позвоночного столба (формирование сколиоза, кифоза), что влияет на функциональные возможности пациента, проявляется нарушениями походки, снижением толерантности к нагрузке. Рассматриваются современные возможности и показания к ортопедической коррекции у пациентов с разными нервно-мышечными болезнями.</i></p>	Кенис В.М.
10:00-10:15	<p>Синдром крыловидной лопатки у пациента с HNPP</p> <p><i>В докладе будут рассмотрены два клинических случая, обусловленные разным</i></p>	Гусева А.Е.



	<i>числом копий гена RMR 22, с обсуждением полиморфизма фенотипа и связанных с этим особенностей диагностики, дифференциальной диагностики и прогноза течения болезни</i>	
10:15-10:45	Современные способы аппаратной оценки осанки  <i>Доклад посвящен вопросам биомеханической оценки осанки и походки с помощью оптической диагностики как инструмента междисциплинарного воздействия неврологов и специалистов физической и реабилитационной медицины</i>	Катенина Г.В.
10:45-11:05	Маски мышечной дистрофии Ландузи-Дежерина  <i>Мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина - одна из трёх наиболее частых наследственных миопатий. На сегодняшний день доступна генетическая диагностика данного заболевания, которая отличается от молекулярно-генетических методов при других генетических заболеваниях. В докладе будут представлены основные клинические и молекулярно-генетические характеристики двух типов мышечной дистрофии Ландузи-Дежерина, а также дифференциальная диагностика этих состояний. Также будут показаны результаты двухлетнего сбора данных в рамках Российского реестра пациентов с мышечной дистрофией Ландузи-Дежерина.</i>	Муртазина А.Ф.
11:05-11:25	Современная лабораторная диагностика как инструмент практического невролога	Лапин С.В
11:25-12:00	<b>ПЕРЕРЫВ</b>	
<b>12:00-13:30</b>	<b>Симпозиум «Возможности и перспективы лечения наследственных нервно-мышечных болезней»</b>	
12:00-12:30	Разработка генной терапии дисферлинопатии  <i>Дисферлинопатии – группа нервно-мышечных аутосомно-рецессивных</i>	Деев В.Р.

	<p><i>болезней в результате нарушения экспрессии мРНК и (или) функции белка дисферлина в скелетной мышечной ткани, что обусловлено мутациями в гене DYSF. В настоящем докладе рассмотрены, структура белка дисферлина, его функции, а также клинические фенотипы, известные экспериментальные модели и стратегические подходы к терапии дисферлинопатий.</i></p>	
12:30-13:00	<p>Молекулярно-генетическое тестирование при нейромышечных заболеваниях: от диагностики до назначения терапии.</p> <p><i>Лекция будет посвящена клиническому использованию молекулярно-генетических тестов при нейромышечных заболеваниях. На примерах некоторых наиболее распространенных состояний будут описаны подходы диагностики и прогнозирования нейромышечных заболеваний, а также использование данных тестов в качестве сопроводительных исследований, требуемых для назначения этиотропной терапии.</i></p>	Назаров В.Д.
13:00-13:30	<p>Болезнь Помпе с поздним началом (БППН): критерии диагноза и возможности терапии (доклад при поддержке компании Санофи, баллы НМО не начисляются)</p> <p><i>В случае манифестации в возрасте старше 1 года БППН может представлять значительные диагностические сложности. Максимально ранняя диагностика является залогом эффективности патогенетической терапии и повышения качества жизни пациента. Рассматриваются основные признаки и симптомы, а также подходы к обязательной подтверждающей диагностике БППН.</i></p>	Клюшников С.А.
13:30-15:00	<p><b>Симпозиум «Миодистрофия Дюшенна – это не приговор!» (симпозиум при поддержке компании PTC Therapeutics, баллы НМО не начисляются)</b></p>	


	<p><i>В рамках симпозиума планируется знакомство аудитории с основными симптомами, дифференциальной диагностикой и алгоритмами молекулярно-генетического подтверждения миодистрофии Дюшенна. Будет проведен разбор шкал для оценки состояния и эффективности терапии. Лектора представят эффективность терапии миодистрофии Дюшенна, вызванной нонсенс мутацией на примере личного опыта. Будет освещена роль физиотерапии как обязательного условия ведения и социальной адаптации пациента.</i></p>	
<p>13:30-13:50</p>	<p>Миодистрофия Дюшенна: главное не пропустить и вовремя поставить диагноз</p> <p><i>В докладе рассматриваются основные симптомы, позволяющие заподозрить миодистрофию Дюшенна, а также приводятся алгоритмы дифференциального диагноза с другими нервно-мышечными болезнями.</i></p>	<p>Шаркова И.В.</p>
<p>13:50-14:10</p>	<p>Аталурен -3 года терапии, результаты</p> <p><i>Доклад посвящен представлению собственных клинических наблюдений продолжительной патогенетической терапии пациентов миодистрофии Дюшенна, обусловленной нонсенс-мутацией</i></p>	<p>Кузенкова Л.М.</p>
<p>14:10-14:35</p>	<p>Оценка состояния и эффективности терапии по шкалам</p> <p><i>В докладе будут представлены основные сведения об обязательной оценке функционального статуса и эффективности патогенетической терапии миодистрофии Дюшенна с использованием современных общепринятых клинических шкал оценки состояний.</i></p>	<p>Никитин С.С.</p>
<p>14:35-15:00</p>	<p>Борьба с контрактурами – гарантия продления качества жизни пациентов с миодистрофией Дюшенна</p> <p><i>В докладе рассматриваются современные подходы обязательной профилактики контрактур и деформации конечностей, мышечного перенапряжения у пациентов с миодистрофией Дюшенна в рамках мультидисциплинарного подхода оказания</i></p>	<p>Макшаков Г.С.</p>

	<i>медицинской помощи. Приводится доказательная база по эффективности вмешательств по борьбе с контрактурами.</i>	
15:00-15:30	<b>ПЕРЕРЫВ</b>	
15:30-17:00	<p><b>Симпозиум «Терапия для жизни: долгосрочное применение Спинразы у младенцев, детей и подростков со СМА»</b> (симпозиум при поддержке компании Янссен, баллы НМО не начисляются). Модераторы: к.м.н. Артемьева С.Б., д.м.н., проф. Никитин С.С.</p> <p><i>Сегодня не стоит вопрос о том, что СМА необходимо лечить: патогенетическая терапия демонстрирует эффективность, позволяя пациентам сохранять двигательные навыки. Однако, что будет при долгосрочной терапии? В ходе симпозиума будут рассмотрены результаты последнего среза данных клинического исследования долгосрочного применения Спинразы SHINE, обзор мирового опыта применения препарата, а также специалисты поделятся собственным опытом применения Спинразы у российских пациентов со СМА</i></p>	
15:30-15:45	<p>Младенцы со СМА. Новые данные исследования SHINE.</p> <p><i>Будет представлен обзор мирового опыта лечения младенцев со СМА</i></p>	Никитин С.С.
15:45-15:55	<p>Спинраза для младенцев: клинический пример, г. Волгоград</p> <p><i>В докладе будет представлен собственный клинический пример применения препарата для лечения СМА у младенцев</i></p>	Евдокимова Е.В.
15:55-16:00	Дискуссия	
16:00-16:15	<p>Дети со СМА. Результаты долгосрочной терапии в исследовании SHINE</p> <p><i>Будут представлены результаты клинического исследования долгосрочного применения препарата для лечения СМА</i></p>	Никитин С.С.
16:15-16:25	<p>Спинраза для детей: клинический пример, г. Нижний Новгород</p> <p><i>В докладе будет представлен собственный клинический пример применения препарата для лечения СМА у детей</i></p>	Карпович Е.И

16:25-16:30	Дискуссия	
16:30-16:45	Подростки со СМА. Улучшение навыков пациентов в исследовании SHINE  <i>Будет представлен обзор мирового опыта лечения подростков со СМА</i>	Никитин С.С.
16:45-16:55	Спинраза для подростков: клинический пример, г. Москва  <i>В докладе будет представлен собственный клинический пример применения препарата для лечения СМА у подростков</i>	Какаулина В.С.
16:55-17:00	Дискуссия	
17:00-17:15	Подведение итогов и завершение второго дня конференции	Никитин С.С.

Председатель программного комитета (председатель РОО «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням»)



 Никитин С.С.