



AFMTELETHON
CURE THROUGH INNOVATION



Filnemus
Filière Neuromusculaire

**ХМеждународнаяШколамиологии
(предварительная научная программа)**

Санкт-Петербург, 20-22 мая 2019
Отель «Азимут» (Лермонтовский пр., 43)

Русские лекторы	Зарубежные лекторы
Айсылу Муртазина (Казань)	Zohar ARGOV (Jerusalem, Israel)
Александр Амелин (Санкт-Петербург)	Bjarne UDD (Helsinki, Finland)
Александр Поляков (Москва)	Hans GOEBEL (Berlin, Germany)
Антон Киселев (Санкт-Петербург)	Werner STENZEL (Berlin, Germany)
Василий Суслов (Санкт-Петербург)	J. Andoni URTIZBEREA (Paris, France)
Дмитрий Бузанов (Санкт-Петербург)	Pierre CARLIER (Paris, France)
Дмитрий Влодавец (Москва)	
Дмитрий Руденко (Санкт-Петербург)	Jan KIRSCHNER (Bonn, Germany)
Елена Дадали (Москва)	(sponsored speaker)
Елизавета Гуринова (Якутск)	Nikolai NAROSHKIN (USA)
Евгения Мельник (Москва)	(sponsored speaker)
Зоя Умаханова (Махачкала)	
Иван Яковлев (Санкт-Петербург)	
Сергей Никитин (Москва)	
Сергей Бардаков (Санкт-Петербург)	
Сергей Курбатов (Воронеж)	
Светлана Артемьева (Москва)	
Тима Стучевская (Санкт-Петербург)	

20 мая, понедельник

8:30–9.00	<i>Регистрация участников</i>
9.30–13.00	ЧАСТЬ 1: Вступление
9:00-9:10	Приветствие участников от научных руководителей Школы – Дмитрий Руденко и J.AndoniUrtizberea
9.10–9.30	<i>Клинико-генетические алгоритмы в нейромиологии</i> BjarneUdd

Тема раскрывает современные подходы и алгоритмы молекулярно- генетической диагностики нервно-мышечных заболеваний (методы FISH, PCR, полноэкзомное и геномное секвенирование, NGS).

9.30–9.50

Вклад визуализации в нейромиологию
Pierre Carlier

Доклад посвящен современным методам нейровизуализации МРТ и МРТ спектроскопии скелетных мышц и периферических нервов для диагностики и мониторинга течения и эффективности терапии нервно-мышечных заболеваний (НМЗ)

9.50.10-10.10

Ключи к нервной и мышечной гистологии
Hans Goebel or Werner Stenzel

В докладе раскрывается тема мышечной морфологии НМЗ. Обсуждаются методы гистохимии, иммуногистохимии и электронной микроскопии для диагностики заболеваний скелетных мышц и нижнего двигательного нейрона

10.10-10.30

Исследования ЭМГ - когда и для чего?
Айсылу Муртазина

Автором дается обзор методов электронейромиографии для диагностики и дифференциального диагноза болезней скелетных мышц, периферических нервов и моторного нейрона. Разбираются наиболее сложные клинические примеры

10.30-11.00

Кофе-брейк

11.00–12.30

Интерактивная сессия (в двух меняющихся группах)

№ 1: когда генетические исследования помогают... (Vjarne Udd, Светлана Артемьева, Елена Дадали, Александр Поляков)

Ведущий секции (модератор) предлагает аудитории принять участие в разборе клинических случаев (отдельно обсуждается клиника, диагностический поэтапный алгоритм - ЭНМГ, морфология, молекулярная генетика и лечение)

№ 2: когда помогает визуализация ... (Pierre Carlier, Andoni Urtizberea, Василий Сулов).

Ведущий секции (модератор) предлагает аудитории принять участие в анализе результатов, полученных при исследовании скелетных мышц (МРТ, МРТ-спектроскопии) и поставить диагноз на основании данных нейровизуализации

12.30–13.30

Обед

13.30–16.40

ЧАСТЬ II: Миастения и другие дисиммунные нервно-мышечные расстройства

13.30–14.15

Миастения Гравис
Zohar Argov

Дается подробный обзор иммунологической и клинической гетерогенности приобретенной аутоиммунной миастении, обсуждаются критерии диагностики заболевания и алгоритм современной патогенетической терапии. Отдельно обсуждаются вопросы лечения рефратерных форм миастении и миастенический криз (иммуноглобулин G для внутривенного введения, цитокиновая терапия, моноклональные антитела)

- 14.15–14.40 *Врожденные миастенические синдромы*
Andoni Urtizberea, Елена Дадали
Разбирается современная клиничко-молекулярно-генетическая классификация конгенитальных миастенических синдромов. Обсуждаются методы диагностики лечения и паллиативной помощи
- 14.40–15.10 *Дисиммунные невропатии (CIDP и др.)*
Тима Стучевская
Лектор представляет обзор дисиммунных невропатий. Детально обсуждаются основные фенотипы, патогенез и алгоритм современной иммуносупрессивной и иммуномодулирующей терапии
- 15.10–15.40 *Иммуноопосредованные миопатии, что нового?*
Zoha Argov
Доклад посвящен классификации, терминологии, молекулярным основам, лечению и прогнозу иммуноопосредованных миопатий
- 15.40–16.10 *Дисиммунные и генетические невропатии: дилемма*
BjarneUdd
В докладе раскрывается современное представление о дисиммунных невропатиях и их отличия от наследственных невропатий. Обсуждаются сложности дифференциального диагноза между приобретенными и наследственными невропатиями и инициация патогенетической терапии (ПФ, ГКС, IVIg) в неясных случаях.
- 16.10-16:30 *Панельная дискуссия*
В этой секции предоставляется возможность участникам школы обсудить прослушанные доклады, выступить с комментариями и задать докладчикам вопросы.
- 16.30–17.00 *Кофе-брейк*
- 17.00–18.30 *Презентации кейсов*
Модератор: Тима Стучевская
В этой секции разбираются клинические случаи (презентация, осмотр пациентов), которые вызвали сложности при постановке диагноза или в процессе обследования и лечения и предлагается лекторам и участникам обсудить и наметить дальнейшие пути дообследования, лечения и ответить на вопросы самих пациентов
Также могут быть представлены редкие клинические случаи, которые представляют интерес для широкой аудитории специалистов, работающих в области нервно-мышечных и редких заболеваний.

21 мая, вторник

9.00-12.45 ЧАСТЬ II: Инновационные методы лечения

- 9.00–9.30 *Окулофарингеальная мышечная дистрофия (ОФМД)*
ZoharArgov

Автором дается современный обзор и приводятся клинические случаи редкого генетически-детерминированного НМЗ -окулофаренгеальной мышечной дистрофии, которая может вызывать диагностические сложности и напоминать приобретенные заболевания нервно-мышечного синапса.

9.30–9.45

ОФМД в республике Саха (Якутия) и в других регионах России

Елизавета Гуринова (Якутск)

Докладчики делятся уникальным опытом диагностики, особенностями клинической картины и ведения пациентов с окулофарингеальной мышечной дистрофией в республике САХА и других регионах России

9.45-10.00

Амилоидные заболевания: взгляд патологоанатома

HansGoebel/WernerStenzel

Автором дается обзор и приводятся клинические примеры заболеваний, связанных с отложением амилоида в нервной системе и других органах. Дается современная классификация амилоидных болезней и обсуждаются особенности патоморфологических изменений при амилоидной невропатии.

10.00-10.20

Семейная амилоидная невропатия: клинко-генетический подход

Александр Амелин

Автором приводится собственный клинический случай амилоидной невропатии с мультисистемными проявлениями

10.20-10.45

Семейная амилоидная невропатия: новые методы лечения

Сергей Никитин

Докладчик представляет обзор современного лечения амилоидной невропатии. Представляет уникальные клинические наблюдения, обсуждает сложности диагностики и дифференциального диагноза. Приводится обзор современных методов лечения.

10.45-11.00

Панельная дискуссия

11:00-11:15

Кофе-брейк

11.15–12.45

Параллельная сессия № 1: (Сергей Курбатов, Bjarne Udd, Zohar Argov)

Краткие презентации участников: 6-7 кейсов со взрослыми пациентами

Параллельная сессия № 2: (Светлана Артемьева, Andoni Urtizberea, Евгения Мельник)

Краткие презентации участников: 6-7 педиатрических кейсов

12.45–14.00

Обед

14.00–16.15

ЧАСТЬ III: Дюшенн и другие мышечные дистрофии

14.00–14.30

Патофизиология мышечной дистрофии

Николай Нарышкин

Автор излагает современные представления патофизиологии мышечной дистрофии. Дается обзор последних достижений молекулярной генетики и патофизиологии мышечной дистрофии Дюшенна. Обсуждаются новейшие методы лечения, позволяющие восстановить экспрессию дистрофина (read-throughtherapy, exonskippingtherapy, vector-mediatedgenetherapy, celltherapy)

- 14.30-14:50 *Респираторное лечение нервно-мышечных пациентов*
Дмитрий Бузанов
Автор обсуждает современные представления по паллиативной помощи пациентам с нервно-мышечными заболеваниями, включая пациентов с БАС. Особое внимание уделяется респираторной поддержке – неинвазивной вентиляции лёгких в домашних условиях (показания, трудности ведения).
- 14.30-14.50 *Клинические испытания. Реестры*
Дмитрий Влодавец
В докладе дается международный обзор по клиническим испытаниям II-III фазы по мышечной дистрофии Дюшенна и спинальным мышечным атрофиям. Обсуждается необходимость создания единого реестра для нервно-мышечных заболеваний
- 14.50–15.10 *Достижения пациентских негосударственных организаций на примере ГАООРДИ*
Маргарита Урманчеева и Ольга Смирнова
Сообщение посвящено опыту 25-летней работы негосударственной общественной организации ГАООРДИ с пациентами с наследственными и редкими заболеваниями. Сотрудники ГАООРДИ делятся опытом своей работы с аналогичными организациями в РФ и зарубежом, а также с государственными структурами и медицинскими организациями
- 15.10-15.30 *Визуализация и функциональные исследования при дистрофии Дюшенна*
Валерий Суслов и Pierre Carlier
Авторы обобщают опыт применения методов нейровизуализации при мышечной дистрофии Дюшенна в клинической практике для оценки степени тяжести поражения мышц, выраженности фиброзно-жировой дегенерации и воспалительных изменений в мышцах. Обсуждается применение методов нейровизуализации для мониторингования течения заболевания и эффективности проводимой терапии, а также роль МРТ скелетных мышц в клинических исследованиях.
- 15:30-16:00 *Генная терапия при мышечной дистрофии*
Иван Яковлев
В презентации рассказывается о стратегии генной терапии с использованием вирусных векторов и клеточной терапии для восстановления экспрессии дистрофина пациентам с миопатией Дюшенна
- 16:30-17:00 ***Кофе-брейк***
- 17.00–18.30 *Презентации кейсов*
Модератор: Тима Стучевская

22 мая, среда

9.00-12.45 ЧАСТЬ IV: Заболевания двигательных нейронов, в том числе СМА

- 9.00–9.20 *Патофизиология и генетика СМА*
Антон Киселев
Автором дается обзор молекулярной генетики и патофизиологии спинальной мышечной атрофии, ассоциированной с геном SMN1
- 9.20–9.40 *Клинический подход к заболеванию двигательных нейронов у детей*
Светлана Артемьева
В докладе обсуждаются последние международные рекомендации (2018 г.) по мультидисциплинарному ведению пациентов со спинальной мышечной атрофией (методы ФТЛ, лечебной физкультуры)
- 9.40-10.05 *Стандарты медицинской помощи пациентам со СМА*
Jan Kirshner
Продолжение обсуждения стандартов мультидисциплинарной помощи пациентам со спинальной мышечной атрофией (респираторная поддержка НИВЛ, ортопедическая помощь-коррекция кифосколиоза)
- 10.05-10.20 *СМА в России: прошлые и текущие достижения*
Ольга Германенко
Стандартизация оказания помощи пациентам со спинальной мышечной атрофией в РФ. Роль общественных организаций и медицинских учреждений
- 10.20-10.40 *Новые методы лечения СМА: что находится в стадии разработки*
J. AndoniUrtizberea
В докладе дается обзор современных методов лечения СМА1 – antisenseoligonucleotide – nisinersen, spinrasa, oliolesoxime, smallmolecules, genetherapy, stemcell
- 10.40-11.00 *БАС и другие заболевания двигательного нейрона у взрослых*
Дмитрий Руденко
В докладе освещаются вопросы клинической гетерогенности болезни двигательного нейрона – БАС, первичного бокового склероза, прогрессирующей мышечной атрофии и прогрессирующего бульбарного паралича. Рассматривается современная классификация, диагностика, лечение и паллиативная помощь при этих заболеваниях.
- 11:00-11:15 **Кофе-брейк**
- 11.15–12.45 *Параллельная сессия № 1: (Сергей Курбатов, Vjarne Udd, Zohar Argov)*
Краткие презентации участников: 6-7 кейсов со взрослыми пациентами
Параллельная сессия № 2: (Светлана Артемьева, Andoni Urtizberea, Евгения Мельник)
Краткие презентации участников: 6-7 педиатрических кейсов
- 12.45–14.00 **Обед**

14.00–16.15

ЧАСТЬ V: Разное

14.00–14.30

Терапевтические проблемы при болезни Помпе: что нового
Сергей Никитин

Автор представляет обзор и собственные наблюдения болезни накопления гликогеноза 2 типа (дефицит кислой мальтазы - б. Помпе). Рассматриваются вопросы этиологии, патогенеза, диагностики и лечения этого редкого заболевания.

14.30-14.50

Электронное здравоохранение, телемедицина, применяемая в неврологии
J. AndoniUrtizberea

Доклад посвящен современным IT технологиям в медицинской клинической практике (возможности и перспективы)

14.50-15.20

Дистрофические и недистрофические миотонические расстройства: что нового
Сергей Курбатов

Автор освещает вопросы мультисистемного поражения при миотонической дистрофии 1 и 2 типов. Предлагает современный алгоритм диагностики и лечения.

15:20-15:50

Эпидемиология нервно-мышечных заболеваний на Кавказе
Сергей Бардаков и Зоя Умаханова

Автор излагает клинико-статистическую характеристику заболеваний нервно-мышечной системы на Кавказе (Северо-Кавказский федеральный округ).

15:50-16:00

Панельная дискуссия

16.00-16:15

Школа миологии - 10 лет спустя

Дмитрий Руденко, Галина Урманчеева, Pierre Carlier, Andoni Urtizberea

Школа миологии – это эффективный инструмент в стандартизации и распространении знаний, а также объединения специалистов и представителей общественных организаций в оказании помощи больным с нервно-мышечными заболеваниями

16.15–16.30

Вручение сертификатов участникам школы Миологии

16:30-17:00

Кофе-брейк

17.00–18.30

Презентации кейсов

Модератор: Тима Стучевская