

Х Юбилейная Всероссийская научно-практическая конференция  
с международным участием

**«МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД В ДИАГНОСТИКЕ И ЛЕЧЕНИИ  
НЕВРО-МЫШЕЧНОЙ ПАТОЛОГИИ»**

**9–10 октября 2020 г**

**НАУЧНАЯ ТЕМАТИКА**

**I. Пандемия COVID-19 и нервно-мышечные болезни:**

- является ли вирус COVID-19 доказанной причиной нервно-мышечных нарушений;
- влияет ли COVID-19 на течение нервно-мышечного заболевания;
- международные рекомендации по фермент-заместительной и генной терапии пациентов с нервно-мышечными болезнями.

**II. Основы молекулярной диагностики:**

- методы ДНК-диагностики при наследственных нервно-мышечных болезнях;
- интерпретация результатов NGS и последующие шаги подтверждения значимости выявленного генетического дефекта;
- вопросы патогенности обнаруженных генетических вариантов.

**III. Мультидисциплинарный подход в реабилитации, абилитации и адаптации больных с нервно-мышечными болезнями:**

кинезиотерапия, ортезирование, тейпирование в реабилитации, ортопедический подход в лечении, механо- и робототерапия, дыхательная и нутритивная поддержка, аппаратная физиотерапия при разных нервно-мышечных болезнях, психологическая поддержка, биологическая обратная связь. Современные подходы реабилитации и лечения миопатий. Роль пациентских организаций.

**IV. Метаболические и митохондриальные болезни с поражением нервно-мышечного аппарата:**

- особенности лабораторной диагностики;
- алгоритмы диагностики метаболических и митохондриальных поражений нервно-мышечного аппарата;
- современные терапевтические подходы с доказанной эффективностью.

**V. Наследственные периферические нейропатии/нейронопатии:**

- молекулярная диагностика наследственных нейропатий;
- терапевтические перспективы при наследственных нейропатиях;
- TTR-САП: время начала терапии при семейных случаях. Обзор консенсусного соглашения.

**VI. Ведение пациентов с наследственными и приобретенными миопатиями:**

- генетическая и клиническая гетерогенность при наследственных миопатиях.
- «маски», скрывающие миопатии и миозиты;
- вопросы МРТ-паттернов мышц.

**VII. Роль параклинических методов при наследственной и приобретенной патологии нервов и мышц:**

- сопоставление результатов нейровизуализации и функциональной диагностики;
- специфичность и чувствительность инструментальных и лабораторных методов диагностики (ЭМГ, УЗИ, МРТ, КТ, морфологические методы).

**VIII. Аутоиммунные болезни нервно-мышечного аппарата:**

- атипичные варианты аутоиммунных болезней нервно-мышечного аппарата.
- фокальные, перекрестные варианты болезней.
- нужен ли пересмотр критериев ХВДП?
- причины гипер- и гипо-диагностики при использовании ЭМГ, УЗИ и МРТ.

**IX. Дистрофические и недистрофические миотонии:**

- гипер-, нормо- и гипокалиемические параличи;
- врожденная миотония Томсена/Беккера и натриевые миотонии;
- редкие формы миотоний;
- полисистемность поражения и «маски» при дистрофических миотониях.

**X. Клинические наблюдения, когда потребовался пересмотр диагноза:**

Клинические наблюдения приобретенной и наследственной нервно-мышечной патологии из личной практики специалистов, которые представляют интерес для междисциплинарной аудитории и для диагностики которых потребовался длительный дифференциально-диагностический поиск с неоднократным пересмотром диагноза.