

ПРОГРАММА

XI Всероссийской научно-практической конференции

«Молекулярно-генетический диагноз и роль дополнительных исследований при нервно-мышечных болезнях»

03-04 декабря 2021 г.

Формат конференции: онлайн (трансляция на платформе сайта <https://pruffme.com/>)

Адрес проведения трансляции: 117218, Москва, Большая Черемушкинская, 25-3-7

День 1 (03.12.2021)

| Время | Название доклада | Докладчик |
|--|---|--------------------------------------|
| 9.55-10.00 | ОТКРЫТИЕ КОНФЕРЕНЦИИ | |
| Пленарное заседание: 10.00-12.35 | | |
| Симпозиум. От молекулярной диагностики орфанного заболевания к лечению и оценки его эффективности. Интерактивные лекции и обсуждение основных нервно-мышечных болезней, для которых сегодня предложена патогенетическая терапия, дифференциальный диагноз, причины задержки окончательного диагноза и ведение пациентов. | | |
| Председатель: С.С. Никитин | | |
| 10.00-10.30 (30') | Что может быть скрыто под маской ДЦП и эпилепсии? (Доклад при поддержке Компании РТС, баллы НМО не начисляются) | Михайлова Светлана Витальевна. |
| 10.30-11.00 (30') | Клинический полиморфизм поражения нервной системы при ATTR-амилоидозе (Доклад при поддержке Компании Пфайзер, баллы НМО не начисляются) | Зиновьева Ольга Евгеньевна |
| 11.00-11.05 (5') Перерыв | | |
| 11.05-11.35 (30') | Спинраза в терапии СМА у взрослых пациентов – что говорят исследования и реальная практика (Доклад при поддержке Компании Янссен, баллы НМО не начисляются) | С.С. Никитин |
| 11.35-12.05 (30') | Дифференциальная диагностика гликогеноза II-типа. Разбор клинического случая. (Доклад при поддержке Компании Санофи, баллы НМО не начисляются) | Муртазина Айсылу Фанзировна |
| 12.05-12.35 Симпозиум компании Biogen (баллы НМО не начисляются) | | |
| <i>Рассматриваются конкретные клинические случаи взрослых пациентов СМА, которые в разном возрасте начали терапию нусинерсеном. Обсуждаются критерии оценки эффективности лечения и безопасность АСО – нусинерсена.</i> | | |
| Председатель: С.С. Никитин | | |
| 12.05-12.35 | Клинические примеры по ведению и оценке взрослых пациентов с СМА, получающих терапию нусинерсеном (Management and assessment of Adult SMA treated with nusinersen) | Prof. Dr Maggie C. Walter |
| 12-35-12.45 (10') | Интерактивное обсуждение | Все участники |
| Симпозиум. Основы молекулярной диагностики нервно-мышечных болезней. Обсуждаются молекулярно-генетические методы с освещением фундаментальных представлений и их роль в ежедневной практике. Интерактивные лекции и опрос по современным методам молекулярно-генетической диагностики нервно-мышечных болезней. Предполагается дискуссия с обсуждением после докладов собственного опыта слушателей. | | |

| | | |
|---|--|----------------------------------|
| <i>Председатель: Щагина Ольга Анатольевна</i> | | |
| 12.45-13.05 (20') | Функциональная геномика: роль и практическое значение в клинике нервно-мышечных болезней | Скоблов Михаил Юрьевич |
| 13.05-13.25 (20') | Опыт выявления молекулярной причины заболевания у 800 пациентов с нервно-мышечной патологией при помощи методов NGS | Коновалов Федор Андреевич |
| 13.25-13.45 (20') | Использование популяционных данных в принятии решения о клинической значимости результатов ДНК диагностики | Боровиков Артем Олегович |
| 13.45-14.05 (20') | Современная номенклатура и классификация мутаций | Спарбер Петр Андреевич |
| 14.05-14.20 (15') | Рациональное применение методов генетической диагностики нервно-мышечных болезней: NGS, MLPA, XMA и др. | Булах Мария Васильевна |
| 14.20-14.30 (10') | <i>Интерактивное обсуждение</i> | <i>Все участники</i> |
| <i>14.30-14.40 (10') Перерыв</i> | | |
| Симпозиум. СМА от диагностики к лечению. Рассматриваются особенности течения, диагностики, а также результаты патогенетической терапии пациентов разного возраста Российской Федерации на примере личного опыта специалистов. <i>Председатель С.С. Никитин.</i> | | |
| СИМПОЗИУМ ПРИ ПОДДЕРЖКЕ КОМПАНИИ ЯНСЕН (баллы НМО не начисляются) | | |
| 14.40-15.00 (20') | Молекулярно-генетические особенности диагностики 5qCMA | Назаров Владимир Дмитриевич |
| 15.00-15.20 (20') | Два года применения препарата спинраза: что ждать в будущем? | Артемьева Светлана Брониславовна |
| 15.20-15.30 (10') | СМА с поздним началом: клинический пример эффективности спинразы | Костромина Полина Геннадьевна |
| 15.30-15.40 (10') | Клинический пример эффективности спинразы у подростков | Трескина Галина Викторовна |
| 15.40-15.45 (5') | Интерактивный опрос | <i>Все участники</i> |
| <i>15.45-16.05 (20') Перерыв</i> | | |
| Симпозиум. Актуальность морфологических исследований в эру молекулярно-генетической диагностики. Интерактивные лекции и опрос, посвященные патогенезу, диагностике нервно-мышечных болезней. На примере обобщенного клинического опыта рассматриваются основные диагностические ошибки. | | |
| <i>Председатель: Деев Роман Вадимович</i> | | |
| 16.05-16.35 (30') | Морфологическое исследование биоптатов скелетной мышцы в диагностике нервно-мышечных заболеваний. | Сычева Анастасия Михайловна |
| 16.35-16.50 (15') | Отрицательный результат генетического анализа: когда морфологические исследования решают вопрос диагноза. Примеры из практики | Бардаков Сергей Николаевич |
| 16.50-17.10 (20') | Как анализировать и оценивать воспалительные изменения в биоптатах мышц при наследственных и приобретенных болезнях: вопросы гипер- и гипо- диагностики. Примеры из практики | Р.В. Деев М.О. Мавликеев |
| 17.10-17.20 (10') | Интерактивная сессия вопросов и ответов | Все участники |
| <i>17.20-17.25 (5') Закрытие первого дня конференции</i> | | |

День 2 (4.12.2020)

| Время | Название доклада | Докладчик |
|---|---|---|
| 9.55-10.00 | ОТКРЫТИЕ ВТОРОГО ДНЯ КОНФЕРЕНЦИИ | |
| <p>Симпозиум. МРТ мышц и периферических нервов: причины задержки внедрения метода в практику невролога и генетика. В рамках симпозиума будут обсуждены показания и информативность МРТ мышц и периферических нервов в диагностике нервно-мышечных болезней. Будут представлены интерактивные лекции с демонстрацией клинических примеров и эффективности методов в диагностике и ведении пациентов. Председатель: С.Н. Бардаков</p> | | |
| 10.00-10.20 (20') | Еще раз об основных показаниях и диагностических возможностях МРТ исследования мышц и нервов. Зачем это нужно генетику? | В.А. Царгуш |
| 10.20-10.35 (15') | Дисферлинопатии: ранние проявления и особенности субклинического статуса у детей | С.Н. Бардаков |
| 10.35-10.55 (20') | МРТ нервных структур при неврологической практике | Пьер КАРЛЬЕ / Pierre CARLIER |
| 10.55-11.10 (15') | Роль МРТ в диагностике воспалительных болезней мышц и рабдомиолиза на примере доказанных случаев из практики | А.А. Емельянцев |
| 11.10-11.25 (20') | Два клинических случая: когда результаты исследования противоречат друг другу | С.Н. Бардаков, В.А. Царгуш, А.А. Емельянцев |
| 11.25-11.35 (5') | Интерактивная опрос и ответы на вопросы | Все участники |
| <i>11.35-11.45 (10') Перерыв</i> | | |
| <p>Симпозиум. Миодистрофия Дюшенна. Планируется обсуждение молекулярно-генетической диагностики нонсенс мутации миодистрофии Дюшенна с определением частоты обнаружения нонсенс мутаций, демонстрация результатов терапии российских пациентов с миодистрофией в реальной клинической практике и сопоставление эффекта с данными основных международных исследований. Председатель: С.С. Никитин, Л.М. Кузенкова</p> | | |
| СИМПОЗИУМ ПРИ ПОДДЕРЖКЕ КОМПАНИИ РТС (баллы НМО не начисляются) | | |
| 11.45-12.05 (20') | Ранняя диагностика – залог успеха терапии миодистрофии Дюшенна | И.В. Шаркова |
| 12.05-12.25 (20') | Тактика ведения пациентов с миодистрофией Дюшенна | Л.М. Кузенкова |
| 12.25-12.45 (20') | Клиническая эффективность и безопасность лечения миодистрофии Дюшенна Аталуреном | С.С. Никитин |
| 12.45-13.05 (20') | Применение Аталурена в реальной клинической практике для лечения пациентов с миодистрофией Дюшенна. Российский опыт | Т.В. Подклетнова |
| 13.05-13.15 (10') | Интерактивный опрос и ответы на вопросы | Все участники |
| <i>13.15-13.35 (20') Перерыв (Обед)</i> | | |
| <p>Симпозиум. Методы диагностики и лечения аутоиммунных болезней нервов и мышц. Предполагается освещение лабораторных методов диагностики аутоиммунных болезней периферических нервов и мышц, демонстрация критериев доказательств аутоиммунного воспалительного процесса на примере опыта профильной лабораторной диагностики, обсуждение ложноположительных и ложноотрицательных результатов исследования. Планируются лекции и интерактивное обсуждение возможностей и ограничений методов эфферентной терапии в клинике приобретенных аутоиммунных нервно-мышечных болезней. Председатель: С.В. Лапин, А.А. Соколов</p> | | |

| | | |
|--|---|-------------------------------|
| 13.35-13.55 (20') | Современные возможности диагностики аутоиммунных болезней мышц и периферических нервов | С.В. Лапин |
| 13.55-14.10 (15') | Разнообразие молекулярных мишеней аутоантител и их клиническое значение при разных формах миастении | А.Н. Мошникова |
| 14.10-14.25 (15') | Ретроспективный анализ многолетнего течения хронической воспалительной демиелинизирующей полинейропатии | Е.А. Мельник |
| 14.25-14.45 (20') | Эфферентная терапия как элемент патогенетического лечения аутоиммунных нервно-мышечных заболеваний. | А.А. Соколов |
| 14.45-15.00 (15') | Антинейрональные паранеопластические антитела: роль в диагностике и дифференциальной диагностике | С.В. Лапин |
| 15.00-15.10 (10') | Интерактивная сессия вопросов и ответов | Все участники |
| 15.10-15.30 (20') Перерыв | | |
| <p>Симпозиум. Методические погрешности и ограничения в электродиагностике: еще раз о наблевшем. <i>Планируется интерактивное обсуждение основных методических особенностей и причины ошибок при проведении электродиагностических исследований нервно-мышечной системы, предполагается презентация последней версии глоссария электродиагностической медицины.</i> <i>Председатель: С.Г. Николаев, Д.А. Гришина</i></p> | | |
| 15.30-15.50 (20') | Методические особенности ЭМГ | С.Г. Николаев |
| 15.50-15.55 (5') | Интерактивная секция, ответы на вопросы | Все участники |
| 15.55-16.10 (15') | Нормативы в электродиагностике: какими показателями пользоваться? | Д.А. Гришина |
| 16.10-16.15 (5') | Интерактивная секция, ответы на вопросы | Все участники |
| 16.15-16.30 (15') | Вопросы терминологической унификации: последняя версия глоссария по электродиагностике и УЗИ. | Д.С. Каньшина, М.В. Синкин |
| 16.30-16.35 (5') | Интерактивная секция, ответы на вопросы | Все участники |
| 16.35-16.50 (15') | «Детская нейрофизиология»: нормативные показатели и возрастные ограничения | В.Б. Войтенков |
| 16.50-16.55 (5') | Интерактивная сессия вопросов и ответов | Все участники |
| 16.55—17.10 (15') | Клиническая значимость и методика проведения ЭМГ параспинальных мышц | О.В. Гильванова |
| 17.10-17.20 (10') Подведение итогов. Закрытие конференции | | |

ВНИМАНИЕ! Мероприятие аккредитовано в Совете НМО – 10 кредитов

За доклады и симпозиумы при поддержке спонсоров баллы НМО не начисляются

СПОНСОРЫ КОНФЕРЕНЦИИ



Janssen
Medical Cloud™



SANOFI GENZYME 

Председатель РОО «Общество специалистов по
нервно-мышечным болезням»



Никитин С.С.