

**МЕЖДУНАРОДНАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ
ДЛЯ ПРАКТИКУЮЩИХ ВРАЧЕЙ
«СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ
НАСЛЕДСТВЕННЫХ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ»**

Дата проведения конференции: 21 января 2025 г.

**Адрес проведения: МОНИКИ, корпус 9, конференц-зал; г. Москва, ул.
Щепкина, д.61/2;**

ОНЛАЙН: <https://my.mts-link.ru/event/2112104242/292005558/edit#>

Организаторы конференции:

- Министерство здравоохранения Московской области (МЗ МО);
- ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского (МОНИКИ);
- Московское областное общество неврологов региональное подразделение Всероссийского общества неврологов (Сокращенно МООН)
- Официальный технический оператор конференции: ООО «Медицинское маркетинговое агентство».

При участии:

- Миастенический центр ГКБ им. В.М. Буянова, г Москва;
- СЕА (Комиссариат по атомной и альтернативным видам энергетики) г. Гренобль, Франция;
- Ассоциация детских неврологов в области миологии («НЕОМИО»);
- ГБУЗ МО «Психоневрологическая больница для детей с поражением ЦНС с нарушением психики» (ГБУЗ МО ДПНБ), г. Москва, РФ;
- Южно-Казахстанская медицинская академия (ЮКМА), г. Шымкент, Казахстан;
- ФГБОУ «Военно-медицинская академия им. С. М. Кирова» Министерства обороны Российской Федерации (Военно– медицинская академия им. С.М. Кирова), г. Санкт –Петербург, Россия;
- Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (ФГБНУ «МГНЦ»);
- Обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова МЗ РФ (ОСП «НИКИ педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева»), г. Москва, РФ;
- Центр заболеваний периферической нервной системы ФГБНУ Научного Центра неврологии (ЦПНС ФГБНУ НЦН), г. Москва, Россия;
- ФГБОУ ВО Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова Министерства здравоохранения

Российской Федерации (СЗГМУ им. И.И. Мечникова), г. Санкт-Петербург, РФ;

- ФГБОУ ВО СПб ГМУ им. И.П. Павлова МЗ РФ, г. Санкт-Петербург, РФ.

Председатель программного комитета: д.м.н., профессор Котов Сергей Викторович, председатель МООН, главный научный сотрудник отделения неврологии, заведующий кафедрой неврологии МОНИКИ

Члены программного комитета:

д.м.н. Котов Алексей Сергеевич, руководитель отделения неврологии, профессор кафедры неврологии ФУВ МОНИКИ;

д.м.н. Сидорова Ольга Петровна, профессор кафедры неврологии ФУВ МОНИКИ;

Новикова Екатерина Сергеевна, младший научный сотрудник отделения неврологии МОНИКИ.

В программе образовательного мероприятия:

10:00 | 10' ОТКРЫТИЕ

д.м.н., профессор Котов Сергей Викторович, председатель общества неврологов МО, главный научный сотрудник отделения неврологии, зав. кафедрой неврологии МОНИКИ

10:10 - 11:05

Круглый стол «МИАСТЕНИЯ –СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ»:

10:10 | 20' «МИАСТЕНИЯ»

д.м.н., Сиднев Дмитрий Владимирович, врач невролог Миастенического центра ГКБ им. В.М. Буянова.

Суть доклада: общие положения о диагностике и лечении миастении.

10:30 | 15' «СИНДРОМ ЛАМБЕРТА-ИТОНА»

к.м.н., Тумуров Дмитрий Александрович, врач невролог Миастенического центра ГКБ им. В.М. Буянова.

Суть доклада: описание патогенеза, клинических особенностей, диагностических признаков по электронейромиографии и лечении миастенического синдрома Ламберта-Итона.

**10:45 | 10' «ЛЕЧЕНИЯ И ПРОФИЛАТИКА ОСТЕОПОРОЗА ПРИ НАЗНАЕНИИ ГЛЮКОКОРТИКОСТЕРОИДНЫХ ПРЕПАРАТОВ»
Котова Татьяна Сергеевна, врач-эндокринолог КДЦ ГБУЗ МО МОНИКИ**

Суть доклада – описание особенностей медикаментозного лечения на фоне применения глюкокортикостероидов.

11:05 - 12:15

**Секционное заседание
«ПОРФИРИЯ-СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ
ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ»**

11:05 | 10' «ПОРФИРИЯ ВО ВЛАДИВОСТОКЕ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ»

Росинская Анна Владимировна, врач Краевой клинической больницы г. Владивосток.

Суть доклада: приводится клинический случай у пациента с неврологическими проявлениями острой перемежающейся порфирией, проблемы диагностики и лечения.

11:15 | 15' «ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ ПОРФИРИИ»

д.м.н., Пишик Елена Григорьевна, заведующий неврологическим отделением ФГБУЗ «КДЦ с поликлиникой» Управделами Президента РФ Санкт-Петербурга.

Суть доклада: общие положения о методах диагностики порфирии с неврологическими проявлениями. Применяемых методах лечения в период обострения.

11:30 | 10': «Порфирия в России:25-летний опыт ФГБУ «НМИЦ гематологии»

Селиванова Дарья Сергеевна, научный сотрудник лаборатории генной инженерии ФГБУ «НМИЦ гематологии» Минздрава России

Суть доклада: В НМИЦ Гематологии уже более 25 лет проводится диагностика и лечение пациентов с различными формами порфирии. Кроме того, определяется статус носительства этих заболеваний у бессимптомных родственников пациентов. За время работы была собрана обширная коллекция образцов ДНК пациентов с подробной характеристикой каждого образца, включающей в себя в том числе генетическую информацию и биохимические показатели.

11:40 | 10': «ЦЕНТР ОРФАННЫХ БОЛЕЗНЕЙ МОНИКИ В ОКАЗАНИИ ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ ПОРФИРИЕЙ»

Проскурина Елена Валерьевна, заведующая Центром орфанных болезней в структуре Медико-генетического центра МОНИКИ;

Примакова Елена Геннадьевна, методист Центра орфанных болезней в структуре Медико-генетического центра МОНИКИ.

Суть доклада: организация оказания помощи больным порфирией в Московской области.

11:50 | 10' Дискуссия. Ответы на вопросы.

12:00' | 15' ПЕРЕРЫВ

12:15 - 15:20

**Секционное заседание
«МИОЛОГИЯ»**

12:15 | 15' «СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ. КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ»

к.м.н., профессор Жаркинбекова Назира Асановна, Главный внештатный невролог УЗ Туркестанской области, заведующая кафедрой неврологии, психиатрии, реабилитологии и нейрохирургии ЮКМА, г. Шымкент, Казахстан

Суть доклада: приводятся клинические наблюдения проксимальной спинальной мышечной атрофией 5Q у пациентов в Казахстане.

12:30 | 15' «МОЛЕКУЛЯРНАЯ ДИАГНОСТИКА СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ»

д.б.н., профессор, член-корр. РАН, Поляков Александр Владимирович, заведующий лабораторией ДНК-диагностики ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва, Россия

Суть доклада: описание методов ДНК-диагностики проксимальной спинальной мышечной атрофии 5Q в ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва.

12:45 | 10' «ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ 5Q У ВЗРОСЛЫХ ПАЦИЕНТОВ»

Новикова Екатерина Сергеевна, младший научный сотрудник отделения неврологии МОНИКИ, г. Москва, Россия

Суть доклада: Доклад посвящен особенностям клинической картины и динамического наблюдения взрослых пациентов со СМА 5q на фоне патогенетической терапии.

12.55 | 10' «ОРГАНИЗАЦИЯ ГЕНОТЕРАПИИ БОЛЬНЫХ СО СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ, ВЫЯВЛЕННЫХ ПРИ СКРИНИНГЕ НОВОРОЖДЕННЫХ В МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»

к.м.н., Смирнова Александрова Анатольевна, заведующая отделением ГБУЗ МО ДПНБ, г. Москва, Россия

Суть доклада: практическое применение генотерапии у детей со спинальной мышечной атрофией 5Q, выявленных при неонатальном скрининге в Московской области.

13:05 | 15' «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ МИОПАТИИ В РОССИИ»

к.м.н., Муртазина Айсылу Фанзировна, заведующая лабораторией нейрогенетики ФГБНУ МГНЦ, г. Москва, Россия.

Суть доклада: приводится регистр больных наследственными миопатиями в РФ, особенности распределения различных форм данной патологии.

13:20 | 10' «НОВЫЕ ВИДЫ ЛЕЧЕНИЯ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА»

к.м.н., Влодавец Дмитрий Владимирович, Президент ассоциации детских неврологов в области миологии «НЕОМИО», ведущий научный сотрудник отдела психоневрологии и эпилептологии, руководитель Российского детского нервно-мышечного центра ОСП «НИКИ педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева», доцент кафедры неврологии и нейрохирургии и медицинской генетики имени Л.О. Бадаляна ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва, Россия.

Суть доклада: ознакомить неврологов с существующими методами лечения прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна и перспективными научными разработками

13:30 | 30' «ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ 2I. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ, МРТ МЫШЦ»

профессор Карлье Пьер, директор по науке СЕА (Комиссариат по атомной и альтернативным видам энергетики) г. Гренобль, Франция; лектор государственного университета, г. Льеж, Бельгия, врач клиник университета Сан Луи и университета больницы Эразма, Брюссель, Бельгия.

Воякин Владислав Игоревич, ординатор 2-го года неврологического отделения МОНИКИ.

Карпенкова Анастасия Сергеевна, ординатор 2-го года неврологического отделения МОНИКИ

Бунак Марк Сергеевич, младший научный сотрудник рентгенологического отделения МОНИКИ

Суть доклада: приводится описание клинического случая поясно-конечностной мышечной дистрофии 2I у пациентки в динамике в течении нескольких лет. Описываются изменения МРТ мышц конечностей в процессе течения болезни.

14:00 | 15' «ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ БАС»

к.м.н., Левицкий Глеб Николаевич, руководитель клиники Глеба Левицкого с частным центром бокового амиотрофического склероза, г. Москва, Россия.

Суть доклада: приводятся современные подходы к диагностике и лечению бокового амиотрофического склероза.

14:15 | 15' «АУТОВОСПАЛИТЕЛЬНЫЙ ПРОЦЕСС ПРИ ДИСФЕРЛИНОПАТИИ»

к.м.н., Бардаков Сергей Николаевич, врач-невролог, преподаватель кафедры нефрологии и эфферентной терапии ФГБОУ «Военно-медицинская академия им. С. М. Кирова», г. Санкт-Петербург, Россия

Суть доклада: описывается аутоиммунный воспалительный процесс в мышцах при наследственной миопатии – дисферлинопатии.

14:30 | 15' «ВОСПАЛИТЕЛЬНЫЕ МИОПАТИИ»

Хелковская-Сергеева Анна Никитична, научный сотрудник лаборатории системного склероза ФГБНУ НИИР им. В.А. Насоновой

Суть доклада: общие положения об этиологии, патогенезе и лечении воспалительных миопатий.

14.45 | 10' «ОБЩЕРОССИЙСКИЙ РЕГИСТР ПАЦИЕНТОВ С ХРОНИЧЕСКИМИ ДИЗИММУННЫМИ НЕЙРОПАТИЯМИ»

к.м.н., Гришина Дарья Александровна, руководитель ЦПНС ФГБНУ НЦН, г. Москва, Россия.

Суть доклада: распределение различных форм невропатий по данным общероссийского регистра пациентов с хроническими дизиммунными невропатиями в ЦПНС ФГБНУ НЦН

14:55 | 15' «ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ ЗАБОЛЕВАНИЙ С ПРОТЯЖЕННЫМИ ДЕЛЕЦИЯМИ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК»

к.м.н., Крылова Татьяна Дмитриевна, старший научный сотрудник Группы митохондриальных заболеваний, лаборатория экспериментальной геномной терапии наследственных болезней обмена, ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. ак. Н.П. Бочкова», Москва, Россия

Суть доклада: в докладе будут освещены основные клинические синдромы, которые обусловлены присутствием крупных делеций митохондриальной ДНК, а также методы их диагностики.

15:10 | 10' «ПАРОКСИЗМАЛЬНЫЕ МИОПЛЕГИИ В ПРАКТИКЕ НЕВРОЛОГА»

к.м.н., Курбатов Сергей Александрович, врач-невролог, врач-генетик, врач Медицинского центра «Здоровый ребенок», лектор Школы нервно-мышечных болезней имени Б.М. Гехта, г. Воронеж, Россия.

Суть доклада: общие положения об этиологии, патогенезе, клинических проявлениях и лечении пароксизмальных миоплегий.

15:20 | 05' ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ, ДИСКУССИЯ

15:25 | 05' ПОДВЕДЕНИЕ ИТОГОВ КОНФЕРЕНЦИИ