*Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»*

*Общероссийская общественная организация «Российское общество медицинских генетиков»*

**Научная программа**

# Мнения экспертов РОМГ: «Наследственные нервно-мышечные заболевания: от СМА до МДД». Обсуждение с профессором Никитиным С.С.

**Дата проведения:** 25 февраля 2025 г.

**Формат проведения:** онлайн

**Сайт:** experts.romgconference.ru

**25 февраля 2025 г.**

**10:25-10:30**

Открытие. Вступительное слово

*Ижевская Вера Леонидовна*

**10:30-11:30**

**Тема дискуссии:** Когда молекулярно-генетическое исследование привело к пересмотру диагноза, но оставило нерешенные вопросы.

**Участники:**

**Захарова Екатерина Юрьевна** – д.м.н., профессор, заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ, заведующая лабораторией селективного скрининга ФГБНУ «МГНЦ»

**Бардаков Сергей Николаевич** – к.м.н., преподаватель кафедры нефрологии и эфферентной терапии, кафедры нервных болезней им. М.И. Аствацатурова, ВМедА им. С.М. Кирова; член общества НМБ (Россия), ISFA

**Никитин Сергей Сергеевич** – д.м.н., профессор, заведующий кафедрой неврологических болезней Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», председатель РОО «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням»

**Зеленькова Людмила Александровна** - детский невролог, врач высшей категории

**Описание дискуссии:** в последнее время растет число неоднозначных случаев диагностики орфанных болезней, когда первоначальная убежденность в диагнозе по мере наблюдения за пациентом, получившем доступ к патогенетической терапии, приводит к пересмотру диагноза. В каждом подобном случае необходимо открытое обсуждение, насколько обнаруженный вариант гена имеет отношение к клинике и какие дополнительные шаги необходимо сделать для решение возникшего сомнения в диагнозе.

В декабре 2024 г. на конференции по нервно-мышечным болезням было начато обсуждение случая болезни Помпе, который был поставлен под сомнение с полным пересмотром диагноза и отменой ФЗТ терапии спустя 9 месяцев.

На примере конкретного случая Помпе представляем мнение экспертов по поводу критериев скрининга заболевания, особенностей молекулярно-генетической диагностики, доступности и необходимости использования новых дополнительных методов исследования. Очередной раз обсуждается место и своевременность биопсии мышц в эпоху молекулярно-генетической диагностики для уточнения диагноза и возможной помощи пациентам с использованием новых методов лечения.

11:30–11:40 Вопросы и ответы (10 мин.)

**11:40–11:50 Перерыв (10 мин.)**

**11:50-12:30**

**Симпозиум: Современные методы лечения пациентов с МДД, обусловленной нонсенс-мутацией\***

**\****Симпозиум при поддержке компании ООО «ПиТиСи Терапьютикс». Не входит в программу для НМО*

Модератор: Никитин С.С.

Клиническая картина мышечной дистрофии Дюшенна

**Шаркова И.В.** (20 мин.)

Международные данные клинических исследований препарата Трансларна

**Никитин С.С.** (20 мин.)

**12:30-12:35**

Закрытие Школы