

Научная программа

Онлайн-школа

«Наследственные миастенические синдромы и аутоиммунная миастения»

14-15 мая 2021 г.

День 1. Наследственные миастенические синдромы	
14.00-14.05	Открытие школы, вступительное слово член.-корр., директор МГНЦ профессор С.И. Куцев
Сессия 1. Общие вопросы конгенитальных миастенических синдромов	
Будет рассмотрена структура и функция нервно-мышечного синапса, характеристики и функции белковых продуктов генов, ответственных за возникновение наследственных миастений; представлена классификация, полиморфизм конгенитальных миастений. Обсуждаются основные методы электродиагностики и дифференциальной диагностики врожденной миастении.	
14.05-14.35	Классификация конгенитальных миастенических синдромов (Дадали Е.Л.)
14.35-14.50	Сложности дифференциальной диагностики конгенитальных миастений с другими нервно-мышечными болезнями (Шаркова И.В.)
14.50-15.05	Электродиагностика конгенитальной миастении (Никитин С.С.)
15.05-15.20	Дискуссия
15.20-15.25	Перерыв
Сессия 2. Клинико-генетическая характеристика конгенитальных миастений	
Представлены клинико-генетические характеристики наиболее часто встречающихся типов конгенитальных миастений в зависимости от уровня нарушения функции нервно-мышечной передачи на пре-/ постсинаптическом, синаптическом уровнях, а также при нарушении гликозилирования трансфераз. Представлен клинический разбор пациента с конгенитальной миастенией с демонстрацией всех этапов обследования и оценки состояния на фоне терапии.	
Раздел 1. Пресинаптические врожденные миастении	
15.25-15.40	Врожденная миастения 6-го типа, обусловленной мутацией в гене CHAT (OMIM: 254210) (Муртазина А.Ф.)
15.40-15.55	Врожденная миастения 25 типа, обусловленная мутациями в гене VAMP1 (SYB1) (OMIM:618323) (Дадали Е.Л.)
15.55-16.15	Гликогеноз II типа: настороженность при неспецифических мышечных жалобах* (Никитин С.С.) <i>Доклад при поддержке компании Санофи. Не подлежит аккредитации баллами НМО</i>
Раздел 2. Синаптическая врожденная миастения	
16.15-16.30	Врожденная миастения 5-го типа, обусловленной мутацией в гене COLQ (OMIM: 603034) (Муртазина А.Ф.)

	Раздел 3. Миастения при нарушении гликозилирования трансфераз
16.30-16.45	Врожденная миастения 14 типа обусловленная мутацией в гене ALG2(OMIM: 616228) (Дадали Е.Л.)
16.45-17.00	Врожденная миастения 12 типа (OMIM:610542), обусловленная мутациями в гене GFPT1 (Шаркова И.В.)
17.00-17.15	Дискуссия
17.15-17.20	Перерыв
	Раздел 4. Постсинаптические врожденные миастении
17.20-17.35	Врожденная миастения 10-го типа (OMIM: 254300), обусловленная мутациями в гене DOK7 (Муртазина А.Ф.)
17.35-17.55	Врожденная миастения 3В типа (OMIM:616322) обусловленная мутациями в гене CHRND (Шаркова И. В.)
17.55-18.10	Путь пациента с подтвержденным диагнозом врожденной миастении NB! Согласие матери и пациентки получено (Куклина Лета)
18.10-18.25	Дискуссия
18.25-18.30	Перерыв
	Сессия 3. Ведение пациентов с конгенитальной миастенией, методы генетической диагностики
	Обсуждаются современные методы молекулярно-генетической диагностики, включая секвенирование нового поколения, рассматриваются сложности трактовки результатов генетического типирования, а также проблемы медико-генетического консультирования отягощенных семей. Рассмотрены современные подходы к ведению пациентов с конгенитальной миастенией
18.30-18.45	Подходы к лечению конгенитальной миастении (Никитин С.С.)
18.45-19.05	Современные методы молекулярно-генетической диагностики конгенитальной миастении (Боровиков А.О.)
19.05-19.25	Трактовка результатов молекулярно-генетических анализов. Медико-генетическое консультирование отягощенных семей (Спарбер П.А.)
19.25-19.30	Подведение итогов и закрытие 1-го дня школы

15 мая 2021 г.

	День 2. Аутоиммунная миастения
	Сессия 1. Общие вопросы приобретенной миастении.
	Будут обсуждены современные представления о патогенезе аутоиммунной миастении, классификация и методы электродиагностики надежности нервно-мышечной передачи, представлен анализ способов иммунодиагностики и встречаемости основных типов антител. Представлен взгляд офтальмолога на особенности и специализированные методы диагностики глазной миастении и критерии дифференциальной диагностики.
10.00-10.20	Патогенез и классификация и аутоиммунной миастении (Мельник Е.А.)

10.20-10.40	Электродиагностика надежности нервно-мышечной передачи: алгоритм обследования разных форм миастении (Николаев С.Г.)
10.40-11.00	Специализированные методы офтальмологической диагностики глазной формой миастении (Ковалевская И.С.)
11.00-11.15	Сравнение разных методов иммунодетекции антител к АцХР, MuSK и коротактину у пациентов с глазной и генерализованной миастенией. (Лапин С.В.)
11.15-11.30	Встречаемость специфических и неспецифических антител при тимом-ассоциированных формах миастении и у пациентов с вариантами патологии тимуса (Бардаков С.Н.)
11.30-11.50	Окулярная миастения: клинические, иммунологические и электрофизиологические особенности (Бардаков С.Н.)
11.50-12.05	Дискуссия
Сессия 2. Ведение пациента с аутоиммунной миастенией	
Будут рассмотрены основные способы и эффективность медикаментозного и хирургического лечения аутоиммунной миастении в свете доказательной медицины, а также методы эфферентной терапии для снижения рисков обострения болезни и достижения долгосрочной ремиссии. Рассмотрены особенности течения и ведения миастении при беременности, международные рекомендации купирования миастенического криза, а также курация пациентов в условиях новой инфекции COVID19.	
12.05-12.20	Обзор международных рекомендации по купированию миастенического криза (Никитин С.С.)
12.20-12.35	Иммуносупрессивная терапия аутоиммунной миастении (Щербакова Н.И.)
Раздел 2. Синаптическая врожденная миастения	
12.35-12.50	Возможности методов эфферентной терапии (Соколов А.А. Бардаков С.Н.)
12.50-13.05	Оптимизация предоперационной подготовки и выбора хирургического доступа у больных новообразованиями вилочковой железы, ассоциированными с приобретенной миастенией. (Дмитриченко И.В.)
13.05-13.20	Эффективность тимэктомии при разных иммунопатогенетических формах миастении (Щербакова Н.И.)
13.20-13.35	Полная клинико-электрофизиологическая ремиссия или «стабильный пациент» (Струментова Е.С.)
13.35-13.50	Миастения и беременность (Хрущева Н.А.)
13.50-14.10	АТТР амилоидоз: настороженность при выявлении неспецифических нейрофизиологических изменений* (Никитин С.С.) <i>Доклад при поддержке компании Пфайзер. Не подлежит аккредитации баллами НМО</i>
14.10-14.25	Дискуссия
14.25-14.30	Общее обсуждение, закрытие школы