



Исх. № 46 «02» сентября 2022 г.

**Руководителям органов исполнительной власти  
субъектов Российской Федерации в сфере  
охраны здоровья**

**Главным внештатным специалистам по  
профилю неврология, детская неврология,  
медицинская генетика, паллиативная помощь,  
реабилитация субъектов Российской Федерации**

### ***Информационное письмо***

Благотворительный фонд помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семьи СМА» проводит **VII конференцию по вопросам помощи пациентам со спинальной мышечной атрофией (СМА) «Конференция СМА»** (электронный ресурс <https://f-sma.ru/news/viiconference/> , <https://sma-conference.ru> ). Конференция состоится **30 сентября - 1 октября 2022 г.** в онлайн-формате.

Междисциплинарный подход — ключ к тому, чтобы люди, живущие со спинальной мышечной атрофией получали необходимую и квалифицированную помощь и поддержку. Когда-то неизлечимое заболевание сегодня имеет три препарата для патогенетического лечения, а значит, возможность изменить проявления заболевания и траекторию развития болезни. Однако, помимо своевременной организации лечения, детям и взрослым с диагнозом СМА важно, чтобы рядом с ним находился надежный партнер — команда медицинских специалистов, обладающих широким спектром знаний и понимания особенностей заболевания. Именно в командной работе возможно объединить эффект от лекарственных препаратов, реабилитации, физической терапии и ортопедической поддержки, организации питания и респираторной поддержки.

С докладами выступят ведущие специалисты в области оказания помощи пациентам с нервно-мышечными заболеваниями, которые осветят самые важные и острые вопросы оказания помощи детям и взрослым со СМА.

#### **Основные темы Конференции:**

- Эпидемиология СМА в России. Скрытое носительство и точечные мутации
- Лечить человека, а не заболевание. Как должна быть организована комплексная помощь больным СМА. Междисциплинарный подход: как это работает на практике?
- Алгоритм действий при респираторных нарушениях. Методика работы у пациентов со СМА и у пациентов с другими заболеваниями
- Сердечно-сосудистые нарушения у пациентов со СМА
- Новые данные в области нутритивной поддержки и проблем питания при СМА. Результаты международных исследований

Участие слушателей - бесплатное. Баллы НМО за участие в конференции не начисляются.

На онлайн-платформе для участников будет представлена подборка информационно-методических материалов.

Самостоятельная регистрация участников доступна по ссылке <https://sma-conference.ru>

Для участия в конференции просим Вас направить специалистов неврологов, детских неврологов, генетиков, специалистов по паллиативной помощи, пульмонологов, анестезиологов-реаниматологов, пульмонологов, ортопедов, врачей ЛФК, реабилитологов, педиатров субъекта, а также специалистов первичного звена и специалистов иных лечебных специальностей.

Просим Вас также направить приглашение к участию в конференции в профильные Ассоциации и учреждения в соответствии с порядком маршрутизации пациентов со СМА (дети\взрослые) в регионе.

Контактное лицо по всем вопросам, связанным с участием в Конференции: тел.: +7 903 163 53 82  
[tatyana@f-sma.ru](mailto:tatyana@f-sma.ru) (Губарева Татьяна)

С уважением,

Германенко Ольга Юрьевна

директор БФ «Семьи СМА»,

член Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям Комитета по охране здоровья

ГД РФ

член Экспертного совета фонда «Круг Добра»

## Предварительная программа

**30 сентября**

Время	Тема
10:00	<b>Приветственное слово организатора. Спинальная мышечная атрофия 2022: актуальные вопросы организации помощи</b> Германенко Ольга Юрьевна
10:20	<b>Эпидемиология СМА в России</b> Поляков Александр Владимирович
10:40	<b>Скрытое носительство и точечные мутации</b> Щагина Ольга Анатольевна
10:55	<b>Лекарственная терапия спинальной мышечной атрофии. Три меняющие жизни препарата для патогенетического лечения СМА</b> Лектор уточняется
11:55	<b>Комбинированная терапия. Смена патогенетической терапии</b> Лектор уточняется
12:35	<b>Перспективы в СМА. Что нового в области клинических исследований</b> Лектор уточняется
12:50	Перерыв
13:00	<b>Лечить человека, а не заболевание. Как должна быть организована комплексная помощь больным СМА. Междисциплинарный подход: как это работает на практике?</b> Влодавец Дмитрий Владимирович, Комарова Оксана Николаевна, Штабницкий Василий Андреевич, Никитина Мария Константиновна
14:30	Перерыв
14:35	<b>Алгоритм действий при респираторных нарушениях. Методика работы у пациентов со СМА и у пациентов с другими заболеваниями</b> Штабницкий Василий Андреевич
15:35	<b>Сердечно-сосудистые нарушения у пациентов со СМА</b> Грознова Ольга Сергеевна
15:55	<b>Новые данные в области нутритивной поддержки и проблем питания при СМА. Результаты международных исследований</b> Симона Бертоли, Рамона Сильвана Де Амичи
16:35	Перерыв
16:40	<b>Подбор технических средств реабилитации. Важность позы</b> Лектор уточняется
18:10	<b>Ортопедические изделия: что? где? когда? и как?</b> Вольский Григорий Болиславович
18:40	Закрытие первого дня Конференции СМА

**1 октября**

	<b>Специализированный день только для медицинских специалистов</b>
	<b>Неонатальный скрининг СМА в России: первые результаты – ожидания и реальность</b>
10:00	<b>Новая реальность: расширенный неонатальный скрининг в России</b> Воронин Сергей Владимирович

10:20	<b>Опыт реализации пилотного проекта неонатального скрининга на СМА в г. Санкт-Петербург</b> Глотов Андрей Сергеевич
10:40	<b>Организация оптимальной маршрутизации пациентов – залог успеха терапии СМА</b> Невмержицкая Кристина Сергеевна
11:00	<b>Тактика ведения пациентов с присимптоматической стадией СМА</b> Артемьева Светалана Брониславовна
11:20	<b>Дискуссия</b> Воронин Сергей Владимирович, Глотов Андрей Сергеевич, Соснина Ирина Брониславовна, Артемьева Светалана Брониславовна
11:30	Перерыв
	<b>Такие разные пациенты со СМА: применение препарата Спинраза у подростков и взрослых</b>
11:40	<b>Дифференциальный диагноз СМА у взрослых и подростков</b> Белова Анна Наумовна
12:10	<b>Спинраза для подростков и взрослых в реальной клинической практике</b> Муружева Замира Магомедовна
12:40	<b>Подросток, сохранивший навык ходьбы. Динамика пациента, получающего препарат Спинраза</b> Труханкина Зинаида Владимировна
12:55	<b>Лечение молодых взрослых со СМА препаратом Спинраза</b> Максимова Юлия Владимировна
13:10	<b>Взрослый со СМА в коляске. Сочетание терапии и реабилитации</b> Мурзабаева Лейсан Шарифулловна
13:25	<b>Взрослый со СМА в коляске. Сочетание терапии и реабилитации</b> Какаулина Виктория Сергеевна
13:40	Перерыв
	<b>Персонализированный подход в лечении СМА</b>
13:50	<b>Персонализированный подход к лечению детей со СМА</b> Лектор уточняется
14:20	<b>Персонализированный подход к лечению взрослых со СМА</b> Лектор уточняется
14:50	<b>Взгляд на персонализированный подход со стороны пациентов</b> Лектор уточняется
15:50	Заккрытие Конференции СМА

QR код для регистрации



## Спикеры

**Артемьева Светлана Брониславовна** - к.м.н., врач-невролог, заведующая детским психоневрологическим отделением НИКИ педиатрии им Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им Н.И. Пирогова

**Баженова Ольга Валерьевна** - Координатор проекта «Клиника СМА» Благотворительного фонда «Семьи СМА»

**Белова Анна Наумовна** - д.м.н., профессор, зав. кафедры медицинской реабилитации ФГБОУ ВО «ПИМУ» МЗ РФ, главный внештатный специалист по неврологии Министерства здравоохранения Нижегородской области, Нижний Новгород

**Влодавец Дмитрий Владимирович** - Руководитель Российского Детского Нервно-мышечного Центра, старший научный сотрудник отдела психоневрологии и эпилептологии ОСП «НИКИ педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, доцент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики имени академика Л.О. Бадаляна педиатрического факультета ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» Минздрава России РФ

**Вольский Григорий Болиславович** - Врач-травматолог-ортопед Детского лечебно-реабилитационного центра «Надежда». Руководитель ортопедической мастерской «Ортокрафт»

**Воронин Сергей Владимирович** - кандидат медицинских наук, главный врач ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. ак. Н.П. Бочкова», заместитель председателя профильной комиссии Минздрава России по медицинской генетике

**Германенко Ольга Юрьевна** - Директор благотворительного фонда помощи больным спинальной мышечной атрофией и другим нервно-мышечными заболеваниями «Семьи СМА», член Ассамблеи Европейской Ассоциации «СМА Европа», член Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям Комитета по охране здоровья ГД РФ

**Глотов Андрей Сергеевич** - доктор биологических наук, руководитель Отдела геномной медицины ФГБНУ «НИИ АГиР им.Д.О.Отта»

**Грознова Ольга Сергеевна** - д.м.н., главный научный сотрудник отдела детской кардиологии и аритмологии Научно-исследовательского клинического института педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева

**Какаулина Виктория Сергеевна** - врач-невролог, эпилептолог, Морозовская ДГКБ, г. Москва

**Киш Ильмира Рафаиловна** - Юрист РБОО «Центр лечебной педагогики»

**Комарова Оксана Николаевна** - к.м.н., врач гастроэнтеролог, диетолог Научно-исследовательского клинического института педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева

**Кузьмина Елена Сергеевна** - Юрист по социальным вопросам благотворительного фонда «Семьи СМА»

**Легостаева Алёна Александровна** - Психолог Центра лечебной педагогики «Особое детство» и фонда помощи взрослым с нарушениями развития «Жизненный путь»

**Максимова Юлия Владимировна** - д.м.н., проф., заведующая кафедрой медицинской генетики и биологии ФГБОУ ВО НГМУ Минздрава России, заведующая медико-генетическим отделом ГБУЗ НСО «ГКБ № 1, главный специалист по медицинской генетике НСО

**Мурзабаева Лейсан Шарифулловна** - врач-невролог ГБУЗ РКБ им. Г.Г. Куватова, г. Уфа -

**Муружева Замира Магомедовна** - к.м.н., врач-невролог, научный сотрудник ФГБНУ «Институт экспериментальной медицины», Санкт-Петербург

**Невмержицкая Кристина Сергеевна** - Заведующая отделением неврологии Областной детской клинической больницы Екатеринбург

**Никитина Мария Константиновна** - Участник попечительского совета благотворительного фонда «Семьи СМА», мама ребенка со СМА

**Николь Гуссет** - Президент SMA Europe

**Поляков Александр Владимирович** - Доктор биологических наук, Профессор, Член-корреспондент РАН Заведующий лабораторией ДНК-диагностики. Ведущий в стране специалист в области молекулярной генетики и ДНК-диагностики наследственных заболеваний человека

**Рамона Сильвана Де Амичи** - специалист по нутритивной поддержке, Международный центр оценки состояния питания (ICANS), Департамент пищевых продуктов, наук об окружающей среде и питании (DeFENS), Лаборатория исследований питания и ожирения, отделение эндокринных и метаболических заболеваний, IRCCS, Миланский университет, Милан, Италия

**Симона Бертоли** - Профессор кафедры питания и диетологии, отделения наук об окружающей среде и питании (DeFENS), Миланский университет. Зав. отделения и лаборатории исследований питания и ожирения, отделение эндокринных и метаболических заболеваний IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Милан, Италия. Координатор службы амбулаторного питания, Международный центр оценки состояния питания, ICANS, Миланский университет

**Труханкина Зинаида Владимировна** - врач-невролог, зав. отделением ДРБ им. И.Н. Григорича, Республика Карелия

**Фадина Александра Константиновна** - исполнительный директор РБОО «Центр лечебной педагогики», член рабочей группы Регуляторной гильотины в сфере образования и социального обслуживания

**Шагина Ольга Анатольевна** - к. м. н., ведущий научный сотрудник лаборатории ДНК-диагностики, заведующая лабораторией молекулярно-генетической диагностики Медико-генетического научного центра имени академика Н. П. Бочкова

**Эмилия Дебска** - Менеджер по коммуникациям SMA Europe