

## Отчет о проведении IX Международной школы миологии

С 16 по 19 мая 2018 г. в г. Москве прошла IX Международная школа миологии, в которой приняли участие 220 специалистов по нервно-мышечным болезням (НМБ). Мероприятие проходило при непосредственном участии Общества специалистов по нервно-мышечным болезням (ОНМБ), представителей Института миологии (Франция) и при активном участии неправительственной некоммерческой Городской ассоциации общественных объединений родителей детей инвалидов (ГАООРДИ) (Санкт-Петербург). В этот раз мероприятие состоялось в г. Москве и собрало максимальное число участников за все время существования Школы. По инициативе известных миологов М. Fardeau и J.A. Urtizbera в Париже в Институте миологии 20 лет назад была проведена Школа миологии, которая переросла в ежегодное мероприятие – Летнюю школу миологии. Основная цель Школы – пробуждение интереса и настороженности, повышение квалификации и подготовка молодых специалистов в такой, казалось бы, узкой области медицины, как НМБ. За прошедшее время обучение в Школе прошли 900 участников из 70 стран мира.

В России по инициативе российских неврологов и при поддержке ГАООРДИ с 2010 г. каждую весну Школа миологии проводится в г. Санкт-Петербурге совместно со специалистами Парижской летней школы миологии. В 2017 г. было принято решение о проведении IX Международной школы миологии в г. Москве. Программа мероприятия была сформулирована на основании проведенного ОНМБ предварительного опроса всех заинтересованных специалистов и утверждена российско-французским организационным комитетом.

Программа IX Международной школы миологии была рассчитана на 4 дня и охватила вопросы по современным методам нейрофизиологической, невро-визуализационной и молекулярно-генетической диагностики болезней нервно-мышечной системы. На протяжении всего времени обсуждались болезни с разным уровнем поражения периферического нейромоторного аппарата: мотонейрона, аксонов нервов, мышечных волокон.

В подготовке и работе IX Международной школы миологии наряду с российскими специалистами приняли участие руководитель Парижской летней школы миологии Andoni Urtizbera (Франция), морфолог профессор Hans-Hilmar Goebel (Германия), специалист по невровизуализации мышц профессор Pierre Carlier (Бельгия), а также руководитель отдела миологии профессор Bjarn Udd (Финляндия). По традиции Школу открыл А. Urtizbera сообщением «Введение

в нейромиологию», в котором он напомнил историю возникновения Школы, отметил ускорение развития мировых представлений о НМБ и выделил основные задачи специалистов этой области.

Профессор В. Udd остановился на проблеме клинико-диагностических алгоритмов при болезнях нервно-мышечного аппарата, высказав свою точку зрения на использование существующих лабораторных и инструментальных методов диагностики, а также по проблеме генетических и фенотипических корреляций в постоянно расширяющемся спектре наследственных болезней. Профессор В. Udd продолжил дискуссию на следующий день, представив алгоритмы диагностики дистальных миопатий. Особый интерес вызвали примеры из практики руководимого им центра миологии и мнение о том, что под маской полинейропатий все еще скрывается большое число нераспознанных случаев дистальных миопатий.

По просьбе российской аудитории профессор Н. Goebel, ведущий европейский специалист в области гистологического исследования нервов и мышц, рассказал о случаях, когда биопсия является обязательным способом обоснования диагноза. Лектор выделил 3 уровня информативности гистологического исследования на примере состояний, при которых без биопсии диагноз невозможен: конгенитальные миопатии, отдельные виды миодистрофий (например, дистрофинопатии, саркогликанопатии). Особое внимание профессор Н. Goebel уделил таким приобретенным патологиям, как дермато-/полимиозит, миозит с включениями, некротическая миопатия и антисинтетазный синдром, а также возможностям иммуногистохимического анализа и электронной микроскопии мышц.

Роль магнитно-резонансной томографии (МРТ) мышц в клинической практике обсуждалась в докладе профессора P. Carlier, который хорошо известен читателям журнала «Нервно-мышечные болезни», а также по интервью в газете «Неврология сегодня» за 2018 г. Несмотря на то, что во всем мире МРТ мышц признана как полезный инструмент в практике специалиста по НМБ, ее использование в России не только не получило должного распространения, но и само исполнение пока оставляет желать лучшего. Возможности этого метода предполагают не только решение диагностических задач, но открывают уникальные возможности научных исследований и, что особенно важно, в клинических испытаниях. МРТ мышц используется при выборе мышцы для биопсии, количественной оценке тяжести и степени распространения патологического процесса, оценке динамики процесса.

Последние достижения метода количественной МРТ были рассмотрены на примерах результатов клинических испытаний при миодистрофии Дюшенна. Собственный опыт анализа мышц при МРТ-исследовании дистальных миопатий представил С.Н. Бардаков.

Особо следует отметить активное участие специалистов из Медико-генетического научного центра (МГНЦ) в лице директора, профессора, члена-корреспондента РАН С.И. Куцева, заведующего лаборатории ДНК-диагностики профессора А.В. Полякова и профессора Е.Л. Дадали, а также других ведущих специалистов и научных сотрудников, которые не только сделали ряд информативных сообщений на актуальные темы, но и приняли живое участие в обсуждении спорных моментов в генетике НМБ. Большой интерес слушателей вызвало сообщение С.И. Куцева о современных и перспективных моделях диагностики, скрининге и лечении орфанных болезней. А.В. Поляков остановился на проблеме интерпретации отрицательных и положительных результатов ДНК-исследования, необходимости тесного взаимодействия и взаимопонимания между генетиками и врачами разных специальностей, включая неврологов. Он поднял вопросы дифференцировки мутаций и полиморфизмов генов, ограничений секвенирования нового поколения. Алгоритмы диагностики спинальных мышечных атрофий (СМА), наследственных нейропатий, поясно-конечностных мышечных дистрофий были представлены сотрудниками МГНЦ профессором Е.Л. Дадали, заведующей лабораторией молекулярно-генетической диагностики №1 О.А. Шагиной и заведующей Центром коллективного пользования «Геном» О.П. Рыжковой. Такие сложные проблемы, как модифицирующие факторы СМА, геновая и клеточная терапия при наследственных мышечных дистрофиях, в доступной форме были освещены старшим научным сотрудником МГНЦ В.В. Забненковой

и научным сотрудником Казанского федерального университета И.А. Яковлевым. Особенности и результаты генетических исследований семейной амилоидной нейропатии в России осветила старший научный сотрудник МГНЦ Т.А. Адян.

Вопросы ежедневной тактики обследования и толкования результатов нейрофизиологических исследований, проблемы поздней диагностики наследственных болезней нервов и мышц, а также генетические маски приобретенной патологии были рассмотрены в докладах А.Ф. Муртазиной, Д.С. Дружинина, Е.С. Наумовой, А.Л. Куренкова, С.С. Никитина и Д.И. Руденко. Необходимость командного подхода в ведении пациентов с нервно-мышечной патологией была продемонстрирована профессором Д.А. Красвиной. «Реабилитация является обязательным условием адаптации больного с наследственной патологией», — подчеркнул докладчик.

В России слабым местом в клинических исследованиях являются объективизация статуса и оценка динамики болезни, для чего в мире используются специальные клинические шкалы. Ограничения использования шкал в России в первую очередь связаны с необходимостью их перевода на русский язык и валидации в научно-исследовательских центрах. О проблемах и обязательном использовании клинических шкал количественной оценки подробно рассказала руководитель Центра ботулинотерапии Европейского медицинского центра А.С. Носко.

Отдельно необходимо отметить участие в программе Школы представителей пациентских организаций: президента “FSHD Europe” D. v. d. Meij-Kim и председателя российского фонда «Семьи СМА» О.Ю. Германенко. Руководители пациентских организаций подчеркнули важную роль общественных организаций в установлении контактов с врачами, родственниками больных и особенно с государственными структурами.



Оказавшись матерью больного ребенка, D. v. d. Meij-Kim поделилась личным опытом и осознанием необходимости привлечения общественного внимания к проблеме редких болезней и построения контактов не только с врачами, но и с учеными, занимающимися фундаментальными исследованиями. О.Ю. Германенко пригласила всех присутствующих принять участие в III Конференции по вопросам помощи пациентам со СМА, которая состоится 14–15 сентября в г. Москве.

Непосредственными участниками Школы были пациенты с трудными диагнозами, которые выразили готовность обсудить свою клиническую проблему с аудиторией: 17 человек с неясной патологией были обсуждены на консилиуме, в котором приняли участие, кроме приглашенных экспертов, все присутствующие. Доброжелательная атмосфера и исчерпывающая клиническая информация, предоставленная аудитории, позволили внести ясность в большинство случаев. Все пациенты и лечащие врачи получили ответы на поставленные вопросы и рекомендации для дальнейшей деятельности.

В Школе для вовлечения каждого присутствующего в работу проводился интерактивный опрос с использованием мобильных телефонов, что в конечном итоге привело к регулярным жарким дискуссиям как по темам докладов, так и при рассмотрении конкретных клинических случаев. Среди самых активных

участников, задававших интересные вопросы и поднимавших важные проблемы, оказались С.Б. Артемьева, С.Н. Бардаков, Д.А. Колядин, М.О. Мавликеев, Д.И. Руденко, О.П. Сидорова, И.В. Шаркова, А. Urtizberea, В. Udd, P. Carlier и признанный рекордсмен по числу актуальных вопросов на всех школах миологии С.А. Курбатов.

IX Международная школа миологии закончилась неожиданно быстро, после заключительных слов А. Urtizberea и С.С. Никитина никто не хотел расходиться, беседы и споры продолжились в кулуарах.

От имени организационного комитета и всех участников программы IX Международной школы миологии – 2018 и, конечно, наших пациентов выражаем благодарность всем посетившим это мероприятие с надеждой на будущие встречи и неослабевающий интерес к проблемам отнюдь не редких «редких» болезней нервов и мышц. Особая благодарность руководителю исполнительного комитета Школы Ю.А. Шпилевской и ее самоотверженным сотрудникам О.А. Рапопорт, Н.В. Сухаревой и О.И. Черненковой, без которых успех IX Международной школы миологии был бы невозможен.

Приглашаем вас принять участие в юбилейной X Международной школе миологии в г. Санкт-Петербурге. Информация о сроках проведения будет размещена на сайте ОНМБ [www.neuromuscular.ru](http://www.neuromuscular.ru).

*С.С. Никитин, А.Ф. Муртазина*