**Итог по работе ЭКС по НМЗ**

**(27 августа 2020 - 17 августа 2024г)**

В Казахстане был организован экспертно-консультативный совет по нервно-мышечным заболеванием, где за период с августа 2020г. по август 2024г. было проведено 49 заседаний и обсуждены 503 пациентов. Из них пациенты с генетически подтвержденным диагнозом “ Спинальная мышечная атрофия” 205 пациентов:

**Генная терапия:**

- 16 пациентам была проведена генная терапия препаратом Онасемноген Абепарвовек: 1 пациент был в доклинической стадии и на данный момент (ребенку полных 3 года) симптомов заболевания нет, также 1 пациент на 51 сутки после введения генной терапии экзотировал; самостоятельное питание-14; самостоятельное дыхание или НИВЛ меньше 8 часов в сутки-14

-3 пациентов получили нагрузочные дозировки Нусинерсена и затем была проведена генная терапия в зарубежных клиниках;

**Нусинерсен:**

* 71 пациентов получают препарат Нусинерсен, каждые 6 месяцев проводится мониторинг функционального статуса пациентов, где пациенты имеют положительную и стабильную динамику;
* 12 пациентов имеют тяжелые сопутствующие деформации позвоночника, в связи с чем имелись трудности технического введения препарата и были переведены на пероральный прием препарата Рисдиплам;
* 4 пациента не получают Нусинерсен, так как получили генную терапию: 2 пациента стабильны, 1 пациент с преклинической стадией, который на данный момент не имеет клинику заболевания, 1 пациент на терапии Нусинерсеном имел положительную динамику, но после введения Онасемноген Абепарвовек потерял двигательные навыки;
* 10 - пациентом согласно генетическому анализу и функциональному статусу был рекомендован Нусинерсен;
* 6 летальных исходов на терапии, пациенты имели положительную динамику функционального статуса, скончались в связи с не соответствующим уходом и сопутствующими инфекционными заболеваниями (пневмонии, тд).

**Рисдиплам:**

Рисдиплам в большинстве случаев назначается пациентам имеющим тяжелые деформации позвоночника а также проблемы при интертекальном введении и ходящим стабильным пациентам:

* 48 пациентов принимают препарат Рисдиплам, каждые 6 месяцев проводится мониторинг функционального статуса, где у большинства пациентов сохраняется стабильный функциональный статус и пациенты отмечают субъективные улучшения;
* 9 пациентов принимают Рисдиплам после Нусинерсена имеют положительную и стабильную динамику ФС;
* 1 пациент принимал Рисдиплам после генной терапии, на комбинированной терапии ребенок перестал попадать в стационар, рисдиплам остановлен в связи с отсутствием доступа к препарату;
* 21- пациентом согласно генетическому анализу и функциональному статусу был рекомендован рисдиплам;
* 1- пациент отказались принимать препарат, в связи появлением сыпи по телу;
* 1 летальный исход, пациент со СМА 2 типа, 18 летний- принимал Рисдиплам в течении 4 месяцев - отмечал субъективные улучшения, скончался от пневмонии.

Из рассмотренных пациентов с диагнозом СМА на заседаниях ЭКС, не дожили до своего лечения 14 пациентов СМА 1 типа. что доказывает тяжелое прогрессирующее летальное течение данного типа.

На сегодня наблюдается 28 взрослых пациентов со СМА, из которых 7 пациентов недавно перешли во взрослое звено и столкнулись с трудностями при введении Нусинерсена, и в оценке функционального статуса.

Также в ЭКС с генетически подтвержденным диагнозом “Мышечная дистрофия Дюшенна” рассмотрели 203 пациентов, всем пациентам старше 4х-лет рекомендуется базисная терапия глюкокортикостероидами. В Казахстане доступен преднизолон и Дефлазакорт.

99 пациентов с МДД имеют мутации, для экзон-скиппинговой и стоп-кодон патогенетической терапии:

* **Этеплирсен:** принимают 16 пациентов; 6- был отменен препарат в связи с отсутствием медицинской целесообразности; 3-пациентам рекомендован; родители 1 пациента отказались принимать препарат; 1- не имел целесообразности в назначении Этеплирсена (имеет позднюю неамбулаторную стадию).
* **Касимерсен:** принимают 7 пациентов; 3-пациентам рекомендован; 2 пациент не достиг возраста начало терапии;по 1 пациенту нет информации, но он имеет делецию экзона 44 гена DMD.
* **Голодирсен:**  принимают 11 пациентов; 3 пациенту был отменен препарат в связи с отсутствием медицинской целесообразности; 2 -пациентам рекомендован;
* **Аталурен:**  принимают 29 пациентов; 3- был отменен препарат в связи с отсутствием медицинской целесообразности; 7-пациентам рекомендован; 2- не имел целесообразности в назначении Аталурена(имели позднюю неамбулаторную стадию), по 2 пациентам нет информации, но они имеют нонсенс мутацию в гене DMD.

Кроме СМА и МДД на ЭКС по НМЗ было рассмотрено 58 пациентов с другими нервно-мышечными заболеваниями.

Выявлен 1 пациент с дефицитом L- ароматических аминокислот( гомозиготная мутация) назначена базисная терапия, ребенок стабилен, рекомендована генная терапия.

Также 21 пациентов еще на этапе диагностики и 16 пациентов из 503 пациентов не имели нервно-мышечное заболевание.