

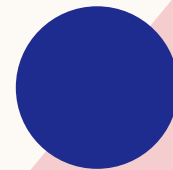
**ИТОГ ПО РАБОТЕ
ЭКС ПО НМЗ
(27 АВГУСТА 2020 -
17 АВГУСТА 2024Г)**

ЭКСПЕРТНО- КОНСУЛЬТАТИВНЫЙ СОВЕТ (ЭКС)

Период: август 2020 – август 2024

Проведено 49 заседаний

Обсуждено 503 пациента



СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ (СМА)

Пациенты с подтвержденным диагнозом СМА: 205

Генная терапия:

- 16 пациентов получило Онасемноген Абепарвовек
- 3 пациента получили Нусинерсен и генную терапию за рубежом
- 1 летальный исход после генной терапии

ЛЕЧЕНИЕ НУСИНЕРСЕНОМ

- 71 пациент получает Нусинерсен, отмечена положительная динамика
- 12 пациентов переведены на Рисдиплам из-за осложнений
- 10 пациентам рекомендован Нусинерсен
- 6 летальных исходов на терапии

ЛЕЧЕНИЕ РИСДИПЛАМОМ

- 48 пациентов получают Рисдиплам, большинство имеет стабильную динамику
- 21 пациенту рекомендован Рисдиплам
- 1 летальный исход: пациент скончался от пневмонии

ПРОБЛЕМЫ И ВЫЗОВЫ

- 14 пациентов с СМА 1 типа не дожили до лечения
- 7 взрослых пациентов столкнулись с трудностями при введении Нусинерсена

МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА (МДД)

Пациенты с подтвержденным диагнозом МДД: 203

Рекомендована терапия глюкокортикостероидами (Преднизолон,
Дефлазакорт)

ЛЕКАРСТВЕННАЯ ТЕРАПИЯ ДЛЯ МДД

- Этеплирсен: 16 пациентов
- Касимерсен: 7 пациентов
- Голодирсен: 11 пациентов
- Аталурен: 29 пациентов



ДРУГИЕ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

- Рассмотрено 58 пациентов
- 1 пациент с дефицитом L-ароматических аминокислот
- 21 пациент на этапе диагностики
- 16 пациентов не имели нервно-мышечных заболеваний