

Warszawa, 28 czerwca 2017 r.

## ZAPROSZENIE

W imieniu Fundacji SMA mam zaszczyt zaprosić do udziału w corocznej Konferencji *Weekend z SMA-kiem*, która odbędzie się w dniach 18–19 sierpnia 2017 r. w Centrum Konferencyjnym BOSS w Warszawie, ul. Żwanowiecka 20.

SMA, czyli rdzeniowy zanik mięśni, to schorzenie nerwowo-mięśniowe o podłożu genetycznym, w którym dochodzi do obumierania motoneuronów, co stopniowo prowadzi do utraty funkcji mięśni szkieletowych. W Polsce co 35. osoba jest nosicielem mutacji genetycznej predysponującej do SMA, a wskaźnik rozpowszechnienia choroby w Polsce to około 1:10 000. Rdzeniowy zanik mięśni jest najczęstszą genetyczną przyczyną śmierci niemowląt i małych dzieci.

Konferencja *Weekend ze SMA-kiem* w tym roku odbywa się po raz piąty i jest jednym z największych na świecie zjazdów naukowo-edukacyjnych poświęconych rdzeniowemu zanikowi mięśni. Podczas konferencji światowej klasy eksperci medyczni przedstawią problematykę choroby – jej epidemiologii, diagnostyki, leczenia i szeroko pojętej opieki nad chorymi. Zjazd to również unikatowa możliwość edukacji w zakresie SMA poprzez spotkania i wymianę doświadczeń przez chorych i ich rodziny. W samej tylko ubiegłorocznej konferencji udział wzięło blisko 170 rodzin z 6 krajów.

Program dwudniowej konferencji składa się z bloków tematycznych poświęconych opiece w SMA, leczeniu i polskich doświadczeniach, standardach opieki (m.in. opieka pulmonologiczna, żywienie, rehabilitacja, fizjoterapia), doświadczeniach Fundacji i zrzeszonych rodzin oraz warsztatach grupowych. W piątek 18 sierpnia w godz. 09:00–13:30 odbędzie się również zamknięta sesja przeznaczona dla personelu medycznego, umożliwiająca wymianę doświadczeń na temat standardów opieki oraz aktualnie dostępnych oraz rozwijanych terapii farmakologicznych w rdzeniowym zaniku mięśni.

Podczas wydarzenia będzie też mieć miejsce debata ekspercka z udziałem przedstawicieli Ministerstwa Zdrowia oraz reprezentantów kluczowych instytucji publicznych, w tym m.in. Narodowego Funduszu Zdrowia, Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji i Rzecznika Praw Obywatelskich.

Organizatorem konferencji jest Fundacja SMA. Pomysł powołania organizacji działającej na rzecz chorych na rdzeniowy zanik mięśni narodził się w 2013 r. Inicjatorami jej powstania były rodziny osób chorych na tę chorobę. Od tego czasu Fundacja nie ustaje w wysiłkach nad wspieraniem zmian w zakresie warunków i standardów opieki w SMA, zwiększaniem świadomości istnienia i konsekwencji zdrowotnych choroby, a także wspieraniem działań zmierzających do opracowania i udostępnienia skutecznego leczenia farmakologicznego.



Będziemy zaszczyceni, jeżeli Pani/Pan weźmie udział w konferencji i zechce towarzyszyć nam podczas tego wydarzenia, tak ważnego dla całej polskiej społeczności SMA. Jesteśmy przekonani, że tego rodzaju inicjatywy przyczynią się do lepszego zrozumienia potrzeb chorych i ich najbliższych, podniesienia specjalistycznej wiedzy na temat choroby, poprawy standardu opieki, a także wzmocnienia dialogu między wszystkimi stronami zaangażowanymi w proces leczenia.

Do niniejszego zaproszenia załączam ramowy program Konferencji. Aktualne informacje oraz formularz zgłoszeniowy znajdują się również na stronie internetowej wydarzenia <https://konferencja2017.fsma.pl>.

Z poważaniem,

Kacper Ruciński  
Prezes Fundacji SMA

## WEEKEND ZE SKA-KIEM 2017

### Program ramowy

PIĄTEK 18 SIERPNI

### CZEŚĆ EKSPERCKA

08:30 – 09:00 REJESTRACJA

09:00 – 10:20 Sesja I: NOWOCZESNA OPIEKA NAD CHORYM W SMA

09:00 Powitanie – prof. dr med. Anna Kostera-Pruszczyk (Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa)

09:05 Historia naturalna SMA w świetle prac nad podłożem molekularnym i patogenezą choroby – dr med. Maria Jędrzejowska (Polska Akademia Nauk, Warszawa)

09:25 Noninvasive respiratory management of neuromuscular diseases including extubation of the ventilator ‘unweanable’ patient – prof. dr med. John Bach (Rutgers University, Nowy Jork)

09:45 Nutritional care in spinal muscular atrophy – dr med. Simona Bertoli (Policlinico de Milan, Mediolan)

10:05 Kręgosłup, miednica i stawy biodrowe u osób z SMA – zaburzenia ustawienia i ruchu, kompensacje i profilaktyka – mgr Łucja Mazurkiewicz, mgr Joanna Sikora (Centrum Rehabilitacji Funkcjonalnej ORTHOS, Warszawa)

10:20 – 10:30 PRZERWA

10:30 – 12:20 Sesja II: LECZENIE FARMAKOLOGICZNE SMA DZIŚ I JUTRO

10:30 Oczekiwanie chorych co do skuteczności leczenia – europejskie badanie ankietowe – Patryk Marczyk (Fundacja SMA)

10:40 Outcome measures used in SMA – Marion Main (University College London, Londyn)

11:00 Polskie doświadczenie z badań klinicznych w SMA: olesoxime – dr med. Anna Łusakowska (Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa)

11:15 Farmakoterapia SMA: aktualny stan badań – prof. dr med. Anna Kostera-Pruszczyk (Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa)

11:35 Efekty kliniczne stosowania nusinersenu w SMA / Clinical effects of nusinersen in SMA – dr med. Julita Borkowska, prof. dr med. Katarzyna Kotulska, dr med. Laurent Servais (Institut de Myologie, Paryż)

12:00 Safety and efficacy in the first-in-human trial of the oral splice modulator branaplam in Type 1 Spinal Muscular Atrophy (SMA): Interim Results – dr med. Lawrence Charnas (Novartis, Basel)

12:10 Programy badawcze Roche (oczekuje na potwierdzenie)

12:20 – 13:30 OBIAD ROBOCZY

PIĄTEK 18 SIERPNIA

## CZĘŚĆ OGÓLNA

10:00 – 13:30 REJESTRACJA UCZESTNIKÓW

12:00 – 13:15 OBIAD

13:30 – 13:40 UROCZYSTA INAUGURACJA V WEEKENDU ZE SMA-KIEM

13:40 – 15:30 SMA – DZISIEJSZE PROBLEMY I JUTRZEJSZE NADZIEJE – debata

Wprowadzenie – Patryk Marczuk , Urszula Pawlik , Kacper Ruciński

Dyskusja – Bartos Kwiatek, Przedstawiciel Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, Przedstawiciel Biura Rzecznika Praw Obywatelskich , Przedstawiciel Komisji Zdrowia Sejmu RP, Przedstawiciel Komisji Zdrowia Senatu RP, Przedstawiciel Ministerstwa Zdrowia, Przedstawiciel Narodowego Funduszu Zdrowia, Przedstawiciel Narodowego Instytutu Leków, Przedstawiciel Urzędu Rejestracji Produktów Leczniczych i inni

Wspólna fotografia

15:30 – 16:00 PRZERWA

16:00 – 18:00 WIECZORNE WYKŁADY EKSPERTÓW

16:00 Key aspects of multidisciplinary care in SMA (Najważniejsze aspekty kompleksowej opieki nad chorym na rdzeniowy zanik mięśni) – dr med. Laurent Servais (Institut de Myologie, Paryż)

16:30 Noninvasive respiratory management of spinal muscular atrophy (Nieinwazyjna opieka oddechowa w rdzeniowym zaniku mięśni) – prof. dr med. John Bach (Rutgers University, Nowy Jork)

17:00 Leczenie ortopedyczne chorych z SMA – dr med. Tomasz Potaczek (Uniwersytecki Szpital Ortopedyczny, Zakopane)

17:30 Making physiotherapy work (Co robić, aby fizjoterapia była skuteczna) – Marion Main (University College London, Londyn)

16:00 – 18:00 PROGRAM DLA DZIECI

Moje rodzeństwo ma SMA – program dla dzieci od 11 do 17 lat – Patrycja Woźnicka

18:30 – 22:00 KOLACJA I PROGRAM INTEGRACYJNY

SOBOTA 19 SIERPNIA

## WARSZTATY DLA WSZYSTKICH

09:00 Asystor Kaszlu – nieinwazyjna metoda mobilizacji i usuwania wydzieliny z układu oddechowego – przedstawiciel Philips Polska

09:15 Czy wentylacja mechaniczna w SMA jest jeszcze potrzebna? – dr med. Mariusz Wachulski

10:00 Rehabilitacja oddechowa w SMA – mgr Artur Bartochowski

10:45 – 11:00 PRZERWA

11:00 Żywnienie w chorobach nerwowo-mięśniowych – Kalorymetria pośrednia – Iveta Spolnikova, mgr Katarzyna Walas

11:45 Problemy ortopedyczne w SMA – dr med. Albert Fujak (Friedrich-Alexander-University, Erlangen-Nürnberg)

10:00 – 12:00 PROGRAM DLA DZIECI

Moje rodzeństwo ma SMA – dzieci od 0 do 10 lat – Patrycja Woźnicka

12:30 – 13:30 OBIAD

### WARSZTATY DO WYBORU

13:30 – 14:30

- Opieka nad dziećmi z SMA 1 – warsztaty u Chiary – Chiara Mastella
- Spotkanie dla rodziców dorosłych z SMA – Katarzyna Korba
- Podniebna Drużyna: @ktywne życie SMAka – inż. Łukasz Kufta, mgr inż. Kamila Taracińska
- Rehabilitacja oddechowa – warsztaty – mgr Artur Bartochowski

14:30 – 15:30

- Żywnienie w SMA typ 2 i 3 – case study – Zbigniew Kasprzyk
- Jesteśmy nowo zdiagnozowani, nasza rodzina rozpoczyna walkę z SMA 1 – Małgorzata Bończak
- Jesteśmy nowo zdiagnozowani, nasza rodzina rozpoczyna walkę z SMA 2/3 – Kamila Górniak
- Podniebna Drużyna: Jak zoptymalizować wnętrza? – Jarosław Jaroszek, Jagoda Łuc

15:30 ZAKOŃCZENIE WEEKENDU ZE SMA-KIEM 2017

### PONADTO

- Zmierz dziecko na skali CHOP-INTEND: SMA 1 (sobota) – Artur Bartochowski
- Poznaj swój wynik Hammersmith: SMA 2 i SMA 3 (sobota)
- Ortopeda (sobota)
- Dietetyk w SMA 1 (sobota) – badania Kalorymetrem – Kalorymetria pośrednia i wstępna, konsultacja dietetyka według wyniku – Iveta Spolnikova, mgr Katarzyna Walas
- Dietetyk w SMA 2 i SMA 3 (sobota) – Zbigniew Kasprzyk
- Szkolenie dla nowo zdiagnozowanych rodzin z SMA 1 – Chiara Mastella (piątek i sobota)
- Podniebna Drużyna: Stajemy mimo SMA – rehabilitacja SMAka z wykorzystaniem urządzenia PRAGMA
- Sala Doświadczeń – dla dzieci (piątek i sobota)