

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«КУРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО КГМУ Минздрава России)**

УТВЕРЖДЕНО

Решением ученого совета ФГБОУ ВО
КГМУ Минздрава России
Ректор председатель ученого совета,

В.А. Лазаренко

Протокол № 8
04 2019 г.



**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ**

«Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии»

(срок обучения - 18 академических часа)

для врачей по специальности

Лабораторная генетика


Смежные специальности

нет

2. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ


дополнительной профессиональной программы
повышения квалификации «**Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии**»
(срок освоения 18 академических часа)


СОГЛАСОВАНО:

Проректор по непрерывному образованию
и международному сотрудничеству, профессор  Комиссинская И.Г.

Утверждена на заседании ученого совета по
непрерывному образованию протокол № 5 от 22.03.19

Утверждена на заседании методического совета
ФПО протокол № 4 от 22.03.19

Декан ФПО, председатель ученого совета по
непрерывному образованию и методического
совета ФПО профессор  Степченко А.А.

Зав. кафедрой биологии, медицинской генетики
и экологии, профессор  Королев В. А.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии» со сроком освоения 18 академических часа разработана сотрудниками кафедры биологии, медицинской генетики и экологии факультета последиplomного образования ФГБОУ ВО КГМУ Минздрава России.

ОПИСЬ КОМПЛЕКТА ДОКУМЕНТОВ

по дополнительной профессиональной программе
повышения квалификации «Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и
вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии»
(срок освоения 18 академических часов)

№ п/п	Наименование документа
1.	Титульный лист
2.	Лист согласования программы
3.	Пояснительная записка
4.	Планируемые результаты обучения
5.	Требования к итоговой аттестации
6.	Матрица распределения учебных модулей дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии» со сроком освоения 18 академических часов
7.	Учебный план дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии»
8.	Рабочие программы учебных модулей
	Учебный модуль «Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии»
8.	Методические особенности реализации дистанционного обучения
9.	Приложения:
	Кадровое обеспечение образовательного процесса
	Фонды оценочных средств

3. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

1. **Цель и задачи** дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии» со сроком освоения 18 академических часов

Цель - совершенствование профессиональных знаний и компетенций врача лабораторного генетика, необходимых для профессиональной деятельности в рамках имеющейся квалификации.

Задачи:

1. Формирование знаний по основным методам диагностики наследственных невропатий, наследственных сенсорных и вегетативных невропатий, пароксизмальных миоплегий.
2. Совершенствование знаний по тактике ведения некоторых наследственных невропатий, наследственных сенсорных и вегетативных невропатий, пароксизмальных миоплегий.
3. Совершенствование профессиональных компетенций в проведении медико-генетического консультирования пациентов с наследственными невропатиями, наследственными сенсорными и вегетативными невропатиями, пароксизмальными миоплегиями и их семей.
4. Формирование профессиональных компетенций при выборе лечения пациентов.

Категории обучающихся – врачи лабораторные генетики, смежные специальности - нет.

2. **Актуальность программы и сфера применения слушателями полученных компетенций (профессиональных компетенций)**

Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а так же наследственные пароксизмальные миоплегии это группа тяжелых генетически гетерогенных заболеваний периферической нервной системы, характеризующихся выраженным клиническим полиморфизмом. Программа включает описание этиологии патогенеза и клиники перечисленных заболеваний. В рамках данного цикла для врачей лабораторной генетической диагностики представлены новейшие методы диагностики наследственных невропатий, наследственных сенсорных и вегетативных невропатий, а также наследственных пароксизмальных миоплегий, что существенно поднимет качество диагностики таких заболеваний, и соответственно усовершенствует медико-генетическое консультирование семей с отягощённым анамнезом.

Благодаря данному циклу, возможно совершенствование знаний врачей лабораторных генетиков в:

- сфере основных методов диагностики, для постановки более точного диагноза и проведения дифференциальной диагностики;

- медико-генетическом консультировании больных и их семей, для решения вопросов о ведении пациента, проведении дополнительной диагностики для уточнения диагноза и лечения, обсуждения вероятных причин возникновения заболевания и возможности повторения.

Рабочая учебная программа разработана с целью улучшения доступности и качества медико-генетической помощи больным с наследственными нервно-мышечными заболеваниями и их семьям.

3. **Объем программы:** 18 аудиторных часов трудоемкости, в том числе 18 зачетных единиц.

4. Форма обучения, режим и продолжительность занятий

График обучения	Ауд. часов в день	Дней в неделю	Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)
Форма обучения			
без отрыва от работы (заочная)	3	6	0,2 месяца (6 дней)

5. Документ, выдаваемый после завершения обучения - Удостоверение о повышении квалификации.

6. Организационно-педагогические условия реализации программы:

Законодательные акты и нормативно-правовые документы в соответствии с профилем специальности:

1. Конституция Российской Федерации (<http://www.constitution.ru/>)
2. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (<http://www.rosminzdrav.ru/documents/7025-federalnyy-z>)
3. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 14 декабря 2012 г. № 1047н "Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи детям по профилю "неврология" (<https://www.rosminzdrav.ru/documents/9138-prikaz-ministerstva-zdravoohraneniya-rossiyskoy-federatsii-ot-14-dekabrya-2012-g-1047n-ob-utverzhdenii-poryadka-okazaniya-meditsinskoy-pomoschi-detyam-po-profilyu-nevrologiya>)
4. Порядок оказания медицинской помощи взрослому населению при заболеваниях нервной системы (утв. приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 ноября 2012 г. № 926н) (<https://www.rosminzdrav.ru/documents/9102-poryadok-okazaniya-meditsinskoy-pomoschi-vzrosloму-naseleniyu-pri-zabolevaniyah-nervnoy-sistemy-utv-prikazom-ministerstva-zdravoohraneniya-rossiyskoy-federatsii-ot-15-noyabrya-2012-g-926n>)
5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 ноября 2012 г. № 917н "Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями" (<https://www.rosminzdrav.ru/documents/9135-prikaz-ministerstva-zdravoohraneniya-rossiyskoy-federatsii-ot-15-noyabrya-2012-g-917n-ob-utverzhdenii-poryadka-okazaniya-meditsinskoy-pomoschi-bolnym-s-vrozhdennymi-i-ili-nasledstvennymi-zabolevaniyami>)

Учебно-методическая документация и материалы по всем рабочим программам учебных модулей:

1. Статьи «Дистальные мышечные дистрофии», «Тиббиальная мышечная дистрофия», «Дистальная мышечная дистрофия веландер», «Миопатия с инклюзионными тельцами», «Миопатия с накоплением десмина», «Десмин-родственная миопатия», «Миопатия Миоши». Автор - д.м.н. Елена Леонидовна Дадали. Интернет-ресурс: <http://www.neuromuscular.iugarov.com/dis.htm>
2. Дисферлинопатии: возможности диагностики, моделирования и генно-клеточной терапии. И.Г. Старостина, В.В. Соловьева, К.С. Юрьева, К.Г. Шевченко, В.П. Федотов, А.А. Ризванов, Р.В. Деев, А.А. Исаев // Клеточная трансплантология и тканевая инженерия Том VIII, № 3, 2013 – с.61-70.
3. Клинико-электромиографические критерии диагностики наследственных миотонических синдромов. В.П. Федотов, С.А. Курбатов, Е.А. Иванова, Н.М. Галеева, А.В. Поляков // Нервно-мышечные болезни 3`2012 – с. 55 – 66;
4. Статьи «наследственные миотонии и миотонические синдромы», «миотоническая дистрофия 1 типа», «миотоническая дистрофия 2 типа». Автор - д.м.н. Елена Леонидовна Дадали // Интернет-ресурс: <http://neuromuscular.iugarov.com/dis.htm>;

5. Клинико-диагностические критерии миотонии. Н. А. Шнайдер // Сибирское медицинское обозрение, 2016, 3 – с.95 – 102;
6. Спинальные мышечные атрофии детского возраста. А. И. Побединская, Г. В. Буянова, Н. В. Масленникова, Д. С. Смирнов ГБУЗ // Педиатрический вестник Южного Урала № 2, 2015 – с. 78-82;
7. Колоколова А. М., Ситкали И. В., Колоколов О. В. Наследственные нейропатии: систематизация и диагностика (клинический случай наследственной моторно-сенсорной нейропатии IA типа). Саратовский научно-медицинский журнал 2016; 12 (3): 370–375.
8. О.А. ЩАГИНА, Е.Л. ДАДАЛИ, В.П. ФЕДОТОВ, Т.Б. ТИБУРКОВА, А.В. ПОЛЯКОВ 2010. Наследственная моторно-сенсорная полинейропатия типа 4А. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. 2010;110(5): 13-16
9. Haravuori, H.; Makela-Bengs, P.; Udd, B.; Pulkkinen, L.; Partanen, J.; Somer, H.; Peltonen, L.: Assignment of the tibial muscular dystrophy (TMD) locus on chromosome 2q31. (Abstract) Am. J. Hum. Genet. 61 (suppl.): A29 only, 1997.
10. Udd, B.; Partanen, J.; Halonen, P.; Falck, B.; Hakamies, L.; Heikkila, H.; Ingo, S.; Kalimo, H.; Kaariainen, H.; Laulumaa, V.; Paljarvi, L.; Rapola, J.; Reunanen, M.; Sonninen, V.; Somer, H.: Tibial muscular dystrophy: late adult-onset distal myopathy in 66 Finnish patients. Arch. Neurol. 50: 604-608, 1993.
11. Ahlberg, G.; Borg, K.; Edstrom, L.; Anvret, M.: Welander distal myopathy is not linked to other defined distal myopathy gene loci. Neuromusc. Disord. 7: 256- 260, 1997.
12. Ahlberg, G.; von Tell, D.; Borg, K.; Edstrom, L.; Anvret, M.: Genetic linkage of Welander distal myopathy to chromosome 2p13. Ann. Neurol. 46: 399-404, 1999.
13. Welander, L.: Myopathia distalis tarda hereditaria. Acta Med. Scand. 141 (suppl. 265): 1-124, 1951.
14. Ji, X.-W.; Tan, J.; Chen, X.-Y.; Yi, S.-X.; Liang, H.: New type of X-linked progressive muscular dystrophy involving shoulder girdle and back. Am. J. Med. Genet. 37: 209-212, 1990.
15. Fardeau, M.; Godet-Guillain, J.; Tome, F. M.; Collin, H.; Gardeau, S.; Boffety, C.; Vernant, P.: Une nouvelle affection musculaire familiale, definie par l'accumulation intra-sarco-plasmique d'un materiel granulo-filamentaire dense en microscopie elec- tronique. Rev. Neurol. 134: 411-425, 1978.
16. Goldfarb, L. G.; Park, K.-Y.; Cervenakova, L.; Gorokhova, S.; Lee, H.-S.; Vasconcelos, O.; Nagle, J. W.; Semino-Mora, C.; Sivakumar, K.; Dalakas, M. C.: Mis- sense mutations in desmin associated with familial cardiac and skeletal myopathy. Nature Genet. 19: 402-403,1998.
17. Viegas-Pequignot, E.; Lin, L. Z.; Dutrillaux, B.; Apiou, F.; Paulin, D.: Assignment of human desmin gene to band 2q35 by nonradioactive in situ hybridization. Hum. Genet. 83: 33-36, 1989.
18. Quax, W.; Meera Khan, P.; Quax-Jeuken, Y.; Bloemendal, H.: The human desmin and vimentin genes are located on different chromosomes. Gene 38:189-196, 1985.
19. Fardeau, M.; Godet-Guillain, J.; Tome, F. M.; Collin, H.; Gardeau, S.; Boffety, C.; Vernant, P.: Une nouvelle affection musculaire familiale, definie par l'accumu- lation intra-sarco- plasmique d'un materiel granulo-filamentaire dense en microscopie electronique. Rev. Neurol. 134: 411-425, 1978.
20. Vicart, P.; Caron, A.; Guicheney, P.; Li, Z.; Prevost, M.-C.; Faure, A.; Chateau, D.; Chapon, F.; Tome, F.; Dupret, J.-M.; Paulin, D.; Fardeau, M.: A missense mutation in the alpha-B- crystallin chaperone gene causes a desmin-related myopa- thy. Nature Genet. 20: 92-95, 1998.
21. Hewitt, J. E.; Lyle, R.; Clark, L. N.; Valleley, E. M.; Wright, T. J.; Wijmenga, C.; van Deutekom, J. C. T.; Francis, F.; Sharpe, P. T.; Hofker, M.; Frants, R. R.; Williamson, R.: Analysis of the tandem repeat locus D4Z4 associated with facioscapulohumeral muscular dystrophy. Hum. Molec. Genet. 3: 1287-1295, 1994.
22. Landouzy, L.; Dejerine, J.: De la myopathie atrophique progressive. Rev. Med. Franc. 5: 81, 1885.
23. van Deutekom, J. C. T.; Bakker, E.; Lemmers, R. J. L. F.; van der Wielen, M. J. R.; Bik, E.; Hofker, M. H.; Padberg, G. W.; Frants, R. R.: Evidence for subtelomeric exchange of 3.3 kb

tandemly repeated units between chromosomes 4q35 and 10q26: implications for genetic counselling and etiology of FSHD1. *Hum. Molec. Genet.* 5: 1997-2003, 1996.

24. van Deutekom, J. C. T.; Lemmers, R. J. L. F.; Grewal, P. K.; van Geel, M.; Romberg, S.; Dauwerse, H. G.; Wright, T. J.; Padberg, G. W.; Hofker, M. H.; Hewitt, J. E.; Frants, R. R.: Identification of the first gene (FRG1) from the FSHD region on human chromosome 4q35. *Hum. Molec. Genet.* 5: 581-590, 1996.

25. Hayasaka, K.; Himuro, M.; Wang, Y.; Takata, M.; Minoshima, S.; Shimizu, N.; Miura, M.; Uyemura, K.; Takada, G.: Structure and chromosomal localization of the gene encoding the human myelin protein zero (MPZ). *Genomics* 17:755-758, 1993.

26. Baxter, R. V.; Ben Othmane, K.; Rochelle, J. M.; Stajich, J. E.; Hulette, C.; Dew-Knight, S.; Hentati, F.; Ben Hamida, M.; Bel, S.; Stenger, J. E.; Gilbert, J. R.; Pericak-Vance, M. A.; Vance, J. M. : Ganglioside-induced differentiation- associated protein-1 is mutant in Charcot-Marie-Tooth disease type 4A/8q21. *Nature Genet.* 30: 21-22, 2002.

27. LeGuern, E.; Guilbot, A.; Kessali, M.; Ravise, N.; Tassin, J.; Maisonobe, T.; Grid, D.; Brice, A.: Homozygosity mapping of an autosomal recessive form of demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease to chromosome 5q23-q33. *Hum. Molec. Genet.* 5: 1685-1688, 1996.

28. Kalaydjieva, L.; Hallmayer, J.; Chandler, D.; Savov, A.; Nikolova, A.; Angelicheva, D.; King, R. H. H.; Ishpekova, B.; Honeyman, K.; Calafell, F.; Shmarov, A.; Petrova, J.; Turnev, I.; Hristova, A.; Moskov, M.; Stancheva, S.; Petkova, I.; Bittles, A. H.; Georgieva, V.; Middleton, L.; Thomas, P. K.: Gene mapping in Gypsies identifies a novel demyelinating neuropathy on chromosome 8q24. *Nature Genet.* 14: 214-217, 1996.

29. Zhao, C.; Takita, J.; Tanaka, Y.; Setou, M.; Nakagawa, T.; Takeda, S.; Yang, H. W.; Terada, S.; Nakata, T.; Takei, Y.; Saito, M.; Tsuji, S.; Hayashi, Y.; Hirokawa, N.: Charcot-Marie-Tooth disease type 2A caused by mutation in a microtubule motor KIF1B-beta. *Cell* 105: 587-597, 2001.

30. Bouhouche, A.; Benomar, A.; Birouk, N.; Mularoni, A.; Meggouh, F.; Tassin, J.; Grid, D.; Vandenberghe, A.; Yahyaoui, M.; Chkili, T.; Brice, A.; LeGuern, E.: A locus for an axonal form of autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease maps to chromosome 1q21.2-q21.3. *Am. J. Hum. Genet.* 65: 722-727, 1999.

31. McEntagart, M.; Norton, N.; Williams, H.; Teare, M. D.; Dunstan, M.; Baker, P.; Houlden, H.; Reilly, M.; Wood, N.; Harper, P. S.; Futreal, P. A.; Williams, N.; Rahman, N.: Localization of the gene for distal hereditary motor neuropathy VII (dHMN-VII) to chromosome 2q14. *Am. J. Hum. Genet.* 68: 1270-1276, 2001.

32. Sambuughin, N.; Sivakumar, K.; Selenge, B.; Lee, H. S.; Friedlich, D.; Baasanjav, D.; Dalakas, M. C.; Goldfarb, L. G.: Autosomal dominant distal spinal muscular atrophy type V (dSMA-V) and Charcot-Marie-Tooth disease type 2D (CMT2D) segregate within a single large kindred and map to a refined region on chromosome 7p15. *J. Neurol. Sci.* 161: 23-28, 1998.

33. Mersyanova, I. V.; Perepelov, A. V.; Polyakov, A. V.; Sitnikov, V. F.; Dadali, E. L.; Oparin, R. B.; Petrin, A. N.; Evgrafov, O. V. : A new variant of Charcot-Marie-Tooth disease type 2 is probably the result of a mutation in the neurofilament-light gene. *Am. J. Hum. Genet.* 67: 37-46, 2000.

34. <http://www.neuromuscular.iugarov.com>

35. <http://www.dnalab.ru/diseases-diagnostics/charcot-marie-tooth-disease>

36. <https://neurosys.ru/bolezni/mishechnaya-distrofiya-dyushenna>

37. <https://diseases.medelement.com/disease>

38. <http://moyaspina.ru/bolezni/miopatiya-bekkera>

39. <http://moyaspina.ru/bolezni/miopatiya-bekkera#toc-0>

40. <http://mioby.ru/publikacii/molekulyarnaya-nevrologiya-zabolevaniya-nervno-myshechnoj-sistemy/>

41. <http://www.genomed.ru/nervno-myshechnye-zabolevaniya/>

4. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

В результате освоения дополнительной образовательной программы повышения квалификации «Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии» обучаемый должен:

Знать:

- общие характеристики наследственных невропатий, наследственных невропатий, наследственных сенсорных и вегетативных невропатий, пароксизмальных миоплегий
- типы наследования и клинические особенности течения наследственных невропатий, наследственных сенсорных и вегетативных невропатий, пароксизмальных миоплегий
- принципы диагностики наследственных невропатий, наследственных сенсорных и вегетативных невропатий, пароксизмальных миоплегий
- способы лечения прогрессирующих наследственных невропатий, наследственных сенсорных и вегетативных невропатий, пароксизмальных миоплегий
- методы профилактики и помощи семьям с наследственными невропатиями, наследственными сенсорными и вегетативными невропатиями, пароксизмальными миоплегиями

Уметь:

- правильно определить статус пациента, грамотно собрать анамнез, распознать клиническую картину характерную для наследственных невропатий, наследственных сенсорных и вегетативных невропатий, пароксизмальных миоплегий
- наметить план дополнительных лабораторных и инструментальных методов диагностики пациента
- поставить верный клинический диагноз

Владеть:

- верной интерпретацией лабораторных и инструментальных методов диагностики наследственных невропатий, наследственных сенсорных и вегетативных невропатий, пароксизмальных миоплегий
- правильной постановкой клинического диагноза
- тактикой ведения пациента, назначения консультации профильного специалиста для грамотного назначения терапии

5. ТРЕБОВАНИЯ К ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

1. Итоговая аттестация по дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей по специальности «Лабораторная генетика» «Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии» проводится в форме зачета (тестирования) и должна выявлять теоретическую подготовку врача лабораторного генетика.

2. Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения учебных модулей в объеме, предусмотренном учебным планом дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии».

3. Лица, освоившие дополнительную профессиональную программу повышения квалификации «Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии» врачей по специальности «Лабораторная генетика» и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ установленного образца – удостоверение о повышении квалификации.

МАТРИЦА
распределения учебных модулей
 дополнительной профессиональной программе
 повышения квалификации врачей по специальности «Лабораторная генетика»
«Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а
также наследственные пароксизмальные миоплегии»
 (срок освоения 18 академических часа)

Категория обучающихся: врачи – лабораторная генетика, смежные специальности - нет.

Форма обучения: без отрыва от работы (заочная)

Форма реализации программы: дистанционная

№	Учебные модули	Трудоемкость		Форма обучения		Региональный компонент	НМО
		кол-во акад. часов	Кол- во зач. ед.	очная	дистанционная и электронная		
1	УМ-1 «Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии»	18	18	-	+	-	+
8	Итоговая аттестация	-	-	-	+	-	
9	Всего	18	18				

Распределение академических часов:

Всего: 18 академических часа (включают: дистанционное и электронное обучение).

6. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

дополнительной профессиональной программы
повышения квалификации врачей

«Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии»
(срок освоения 18 академических часа)

Цель: совершенствование профессиональных знаний и компетенций врача лабораторного генетика, необходимых для профессиональной деятельности в рамках имеющейся квалификации по вопросам наследственных нервно-мышечных болезней.

Категория слушателей: врачи лабораторная генетика, смежные специальности - нет.

Срок обучения: 18 акад. час.

Трудоёмкость: 18 зач.ед.

Форма обучения: без отрыва от работы (заочная)

Режим занятий: 3 акад. час. в день

№ п/п	Наименование модулей, тем (разделов, тем)	Всего (ак.час./зач.ед.)	В том числе						
			Дистанционное обучение		Очное обучение				
			ЭОР	формы контроля	лекции	практические, семинарские занятия, тренинги и др.	самост. работа	формы контроля	
1.	Модуль - 1 «Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии»	18		Рубежный (Т)					
	Наследственные невропатии часть 1		3		2,6	0,4			
	Наследственные невропатии часть 2		3		2,6	0,4			
	Наследственные невропатии часть 3		3		2,6	0,4			
	Наследственные невропатии часть 4		3		2,6	0,4			
	Наследственные сенсорные и вегетативные невропатии и наследственные пароксизмальные миоплегии Часть 1	3	2,6	0,4					
	Наследственные сенсорные и вегетативные невропатии и наследственные пароксизмальные миоплегии Часть 2	3	2,6	0,4					
8.	Итоговая аттестация	1	0,5	0,5					
9.	Итого	18	16,1	2,9					

Календарный учебный график

День обучения по программе	1	2	3	4	5	6
Вид занятия	заочное дистанционное обучение					

7. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ 1.

«Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии»

Трудоемкость освоения: 18 акад. часа или 18 зач. ед.

Перечень знаний, умений врача лабораторного генетика, обеспечивающих формирование профессиональных компетенций

По окончании изучения учебного модуля 1 обучающийся должен знать:

1. Особенности клиники и дифференциальной диагностики наследственных невропатий, наследственных невропатий, наследственных сенсорных и вегетативных невропатий, пароксизмальных миоплегий
2. Основные методы диагностики наследственных невропатий, наследственных невропатий, наследственных сенсорных и вегетативных невропатий, пароксизмальных миоплегий
3. Принципы ведения пациентов с наследственными невропатиями, наследственными невропатиями, наследственными сенсорными и вегетативными невропатиями, пароксизмальными миоплегиими
4. Ведущие аспекты медико-генетического консультирования пациентов.

Содержание учебного модуля 1. «Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии»

Код	Наименование тем, элементов и т. д.
1.1	«Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии»
1.1.1	Наследственные невропатии часть 1
1.1.2	Наследственные невропатии часть 2
1.1.3	Наследственные невропатии часть 3
1.1.4	Наследственные невропатии часть 4
1.1.5	Наследственные сенсорные и вегетативные невропатии и наследственные пароксизмальные миоплегии Часть 1
1.1.6	Наследственные сенсорные и вегетативные невропатии и наследственные пароксизмальные миоплегии Часть 2

Формы и методы контроля знаний слушателей (по модулю): рубежный контроль - компьютерное тестирование (приложение к программе – фонды оценочных средств)

Литература к учебному модулю 1

1. Статьи «Дистальные мышечные дистрофии», «Тиббиальная мышечная дистрофия», «Дистальная мышечная дистрофия веландер», «Миопатия с инклюзионными тельцами», «Миопатия с накоплением десмина», «Десмин-родственная миопатия», «Миопатия Миоши». Автор - д.м.н. Елена Леонидовна Дадали. Интернет-ресурс: <http://www.neuromuscular.iugarov.com/dis.htm>
2. Дисферлинопатии: возможности диагностики, моделирования и генно-клеточной терапии. И.Г. Старостина, В.В. Соловьева, К.С. Юрьева, К.Г. Шевченко, В.П. Федотов, А.А.

- Ризванов, Р.В. Деев, А.А. Исаев // Клеточная трансплантология и тканевая инженерия Том VIII, № 3, 2013 – с.61-70.
3. Клинико-электромиографические критерии диагностики наследственных миотонических синдромов. В.П. Федотов, С.А. Курбатов, Е.А. Иванова, Н.М. Галеева, А.В. Поляков // Нервно-мышечные болезни 3`2012 – с. 55 – 66;
 4. Статьи «наследственные миотонии и миотонические синдромы», «миотоническая дистрофия 1 типа», «миотоническая дистрофия 2 типа». Автор - д.м.н. Елена Леонидовна Дадали // Интернет-ресурс: <http://neuromuscular.iugarov.com/dis.htm>;
 5. Клинико-диагностические критерии миотонии. Н. А. Шнайдер // Сибирское медицинское обозрение, 2016, 3 – с.95 – 102;
 6. Спинальные мышечные атрофии детского возраста. А. И. Побединская, Г. В. Буянова, Н. В. Масленникова, Д. С. Смирнов ГБУЗ // Педиатрический вестник Южного Урала № 2, 2015 – с. 78-82;
 7. Колоколова А. М., Ситкали И. В., Колоколов О. В. Наследственные нейропатии: систематизация и диагностика (клинический случай наследственной моторно-сенсорной нейропатии IA типа). Саратовский научно-медицинский журнал 2016; 12 (3): 370–375.
 8. О.А. ЩАГИНА, Е.Л. ДАДАЛИ, В.П. ФЕДОТОВ, Т.Б. ТИБУРКОВА, А.В. ПОЛЯКОВ 2010. Наследственная моторно-сенсорная полинейропатия типа 4А. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. 2010;110(5): 13-16
 9. Haravuori, H.; Makela-Bengs, P.; Udd, B.; Pulkkinen, L.; Partanen, J.; Somer, H.; Peltonen, L.: Assignment of the tibial muscular dystrophy (TMD) locus on chromosome 2q31. (Abstract) Am. J. Hum. Genet. 61 (suppl.): A29 only, 1997.
 10. Udd, B.; Partanen, J.; Halonen, P.; Falck, B.; Hakamies, L.; Heikkila, H.; Ingo, S.; Kalimo, H.; Kaariainen, H.; Laulumaa, V.; Paljarvi, L.; Rapola, J.; Reunanen, M.; Sonninen, V.; Somer, H.: Tibial muscular dystrophy: late adult-onset distal myopathy in 66 Finnish patients. Arch. Neurol. 50: 604-608, 1993.
 11. Ahlberg, G.; Borg, K.; Edstrom, L.; Anvret, M.: Welander distal myopathy is not linked to other defined distal myopathy gene loci. Neuromusc. Disord. 7: 256- 260, 1997.
 12. Ahlberg, G.; von Tell, D.; Borg, K.; Edstrom, L.; Anvret, M.: Genetic linkage of Welander distal myopathy to chromosome 2p13. Ann. Neurol. 46: 399-404, 1999.
 13. Welander, L.: Myopathia distalis tarda hereditaria. Acta Med. Scand. 141 (suppl. 265): 1-124, 1951.
 14. Ji, X.-W.; Tan, J.; Chen, X.-Y.; Yi, S.-X.; Liang, H.: New type of X-linked progressive muscular dystrophy involving shoulder girdle and back. Am. J. Med. Genet. 37: 209-212, 1990.
 15. Fardeau, M.; Godet-Guillain, J.; Tome, F. M.; Collin, H.; Gardeau, S.; Boffety, C.; Vernant, P.: Une nouvelle affection musculaire familiale, definie par l'accumulation intra-sarcomplasmique d'un materiel granulo-filamentaire dense en microscopie elec- tronique. Rev. Neurol. 134: 411-425, 1978.
 16. Goldfarb, L. G.; Park, K.-Y.; Cervenakova, L.; Gorokhova, S.; Lee, H.-S.; Vasconcelos, O.; Nagle, J. W.; Semino-Mora, C.; Sivakumar, K.; Dalakas, M. C.: Mis- sense mutations in desmin associated with familial cardiac and skeletal myopathy. Nature Genet. 19: 402-403,1998.
 17. Viegas-Pequignot, E.; Lin, L. Z.; Dutrillaux, B.; Apiou, F.; Paulin, D.: Assignment of human desmin gene to band 2q35 by nonradioactive in situ hybridization. Hum. Genet. 83: 33-36, 1989.
 18. Quax, W.; Meera Khan, P.; Quax-Jeuken, Y.; Bloemendal, H.: The human desmin and vimentin genes are located on different chromosomes. Gene 38:189-196, 1985.
 19. Fardeau, M.; Godet-Guillain, J.; Tome, F. M.; Collin, H.; Gardeau, S.; Boffety, C.; Vernant, P.: Une nouvelle affection musculaire familiale, definie par l'accumu- lation intra-sarcomplasmique d'un materiel granulo-filamentaire dense en microscopie electronique. Rev. Neurol. 134: 411-425, 1978.
 20. Vicart, P.; Caron, A.; Guicheney, P.; Li, Z.; Prevost, M.-C.; Faure, A.; Chateau, D.; Chapon, F.; Tome, F.; Dupret, J.-M.; Paulin, D.; Fardeau, M.: A missense mutation in the alpha-B-crystallin chaperone gene causes a desmin-related myopa- thy. Nature Genet. 20: 92-95, 1998.

21. Hewitt, J. E.; Lyle, R.; Clark, L. N.; Valleley, E. M.; Wright, T. J.; Wijmenga, C.; van Deutekom, J. C. T.; Francis, F.; Sharpe, P. T.; Hofker, M.; Frants, R. R.; Williamson, R.: Analysis of the tandem repeat locus D4Z4 associated with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Hum. Molec. Genet.* 3: 1287-1295, 1994.
22. Landouzy, L.; Dejerine, J.: De la myopathie atrophique progressive. *Rev. Med. Franc.* 5: 81, 1885.
23. van Deutekom, J. C. T.; Bakker, E.; Lemmers, R. J. L. F.; van der Wielen, M. J. R.; Bik, E.; Hofker, M. H.; Padberg, G. W.; Frants, R. R.: Evidence for subtelomeric exchange of 3.3 kb tandemly repeated units between chromosomes 4q35 and 10q26: implications for genetic counselling and etiology of FSHD1. *Hum. Molec. Genet.* 5: 1997-2003, 1996.
24. van Deutekom, J. C. T.; Lemmers, R. J. L. F.; Grewal, P. K.; van Geel, M.; Romberg, S.; Dauwerse, H. G.; Wright, T. J.; Padberg, G. W.; Hofker, M. H.; Hewitt, J. E.; Frants, R. R.: Identification of the first gene (FRG1) from the FSHD region on human chromosome 4q35. *Hum. Molec. Genet.* 5: 581-590, 1996.
25. Hayasaka, K.; Himuro, M.; Wang, Y.; Takata, M.; Minoshima, S.; Shimizu, N.; Miura, M.; Uyemura, K.; Takada, G.: Structure and chromosomal localization of the gene encoding the human myelin protein zero (MPZ). *Genomics* 17:755-758, 1993.
26. Baxter, R. V.; Ben Othmane, K.; Rochelle, J. M.; Stajich, J. E.; Hulette, C.; Dew-Knight, S.; Hentati, F.; Ben Hamida, M.; Bel, S.; Stenger, J. E.; Gilbert, J. R.; Pericak-Vance, M. A.; Vance, J. M.: Ganglioside-induced differentiation-associated protein-1 is mutant in Charcot-Marie-Tooth disease type 4A/8q21. *Nature Genet.* 30: 21-22, 2002.
27. LeGuern, E.; Guilbot, A.; Kessali, M.; Ravise, N.; Tassin, J.; Maisonobe, T.; Grid, D.; Brice, A.: Homozygosity mapping of an autosomal recessive form of demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease to chromosome 5q23-q33. *Hum. Molec. Genet.* 5: 1685-1688, 1996.
28. Kalaydjieva, L.; Hallmayer, J.; Chandler, D.; Savov, A.; Nikolova, A.; Angelicheva, D.; King, R. H. H.; Ishpekova, B.; Honeyman, K.; Calafell, F.; Shmarov, A.; Petrova, J.; Turnev, I.; Hristova, A.; Moskov, M.; Stancheva, S.; Petkova, I.; Bittles, A. H.; Georgieva, V.; Middleton, L.; Thomas, P. K.: Gene mapping in Gypsies identifies a novel demyelinating neuropathy on chromosome 8q24. *Nature Genet.* 14: 214-217, 1996.
29. Zhao, C.; Takita, J.; Tanaka, Y.; Setou, M.; Nakagawa, T.; Takeda, S.; Yang, H. W.; Terada, S.; Nakata, T.; Takei, Y.; Saito, M.; Tsuji, S.; Hayashi, Y.; Hirokawa, N.: Charcot-Marie-Tooth disease type 2A caused by mutation in a microtubule motor KIF1B-beta. *Cell* 105: 587-597, 2001.
30. Bouhouche, A.; Benomar, A.; Birouk, N.; Mularoni, A.; Meggouh, F.; Tassin, J.; Grid, D.; Vandenberghe, A.; Yahyaoui, M.; Chkili, T.; Brice, A.; LeGuern, E.: A locus for an axonal form of autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease maps to chromosome 1q21.2-q21.3. *Am. J. Hum. Genet.* 65: 722-727, 1999.
31. McEntagart, M.; Norton, N.; Williams, H.; Teare, M. D.; Dunstan, M.; Baker, P.; Houlden, H.; Reilly, M.; Wood, N.; Harper, P. S.; Futreal, P. A.; Williams, N.; Rahman, N.: Localization of the gene for distal hereditary motor neuropathy VII (dHMN-VII) to chromosome 2q14. *Am. J. Hum. Genet.* 68: 1270-1276, 2001.
32. Sambuughin, N.; Sivakumar, K.; Selenge, B.; Lee, H. S.; Friedlich, D.; Baasanjav, D.; Dalakas, M. C.; Goldfarb, L. G.: Autosomal dominant distal spinal muscular atrophy type V (dSMA-V) and Charcot-Marie-Tooth disease type 2D (CMT2D) segregate within a single large kindred and map to a refined region on chromosome 7p15. *J. Neurol. Sci.* 161: 23-28, 1998.
33. Mersyanova, I. V.; Perepelov, A. V.; Polyakov, A. V.; Sitnikov, V. F.; Dadali, E. L.; Oparin, R. B.; Petrin, A. N.; Evgrafov, O. V.: A new variant of Charcot-Marie-Tooth disease type 2 is probably the result of a mutation in the neurofilament-light gene. *Am. J. Hum. Genet.* 67: 37-46, 2000.
34. <http://www.neuromuscular.iugarov.com>
35. <http://www.dnalab.ru/diseases-diagnostics/charcot-marie-tooth-disease>
36. <https://neurosys.ru/bolezni/mishechnaya-distrofiya-dyushenna>
37. <https://diseases.medelement.com/disease>

38. <http://moyaspina.ru/bolezni/miopatiya-bekkera>
39. <http://moyaspina.ru/bolezni/miopatiya-bekkera#toc-0>
40. <http://mioby.ru/publikacii/molekulyarnaya-nevrologiya-zabolevaniya-nervno-myshechnoj-sistemy/>
41. <http://www.genomed.ru/nervno-myshechnye-zabolevaniya/>

8. МЕТОДИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСТАНЦИОННОГО ОБУЧЕНИЯ

а. Глоссарий

– **Электронное обучение (ЭО) «e-Learning»** - реализация образовательных программ частично или в полном объеме с использованием информационных систем и информационно-телекоммуникационных сетей, в том числе сети «Интернет», включает в себя использование дистанционных образовательных технологий; использование новых технологий мультимедиа и Интернет для повышения качества обучения за счет улучшения доступа к ресурсам и сервисам, а также удаленного обмена знаниями и совместной работы.

– **Дистанционные образовательные технологии (ДОТ)** – технологии обучения, реализуемые в основном с применением информационных и телекоммуникационных технологий при опосредованном (на расстоянии) или не полностью опосредованном взаимодействии обучающегося и педагогического работника. Являются составной частью ЭО.

– **Дистанционное обучение (ДО)** – взаимодействие обучающего и обучаемого между собой на расстоянии, отражающее все присущие учебному процессу компоненты (цели, содержание, методы, организационные формы, средства обучения) и реализуемое специфичными средствами Интернет-технологий или другими средствами информационных телекоммуникационных технологий, предусматривающими интерактивность.

– **Информационные телекоммуникационные технологии (ИКТ) дистанционного обучения** – технологии создания, передачи, хранения и воспроизведения (отображения) учебных материалов, организации и сопровождения учебного процесса обучения с применением ДОТ.

– **Метаданные ЭОР** – структурированные данные, предназначенные для описания характеристик ЭОР.

– **Электронный учебно-методический ресурс (ЭУМР)** – это учебно-методические материалы на электронных носителях и их сетевые версии, содержащие систему знаний, умений и навыков по дисциплине или специальности в соответствии с квалификационными требованиями.

– **Электронный образовательный ресурс (ЭОР)** – образовательный ресурс, представленный в электронно-цифровой форме, являющийся функциональным элементом ЭУМР и включающий в себя структуру, предметное содержание и метаданные о них. Структура и образовательный контент ЭОР определяются спецификой уровней образования, требованиями образовательных программ и другими нормативными и методическими документами.

б. Правовые основы использования ДОТ

- Федеральный закон от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
- Приказ Минобрнауки РФ от 6 мая 2005 г. № 137 «Об использовании дистанционных образовательных технологий»;
- ГОСТ Р 53620-2009 «Информационно-коммуникационные технологии в образовании. Электронные образовательные ресурсы. Общие положения»;
- Приказ Министерства образования и науки от 01 июля 2013 г. № 499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»

9.3. Цели дистанционного обучения

Основными целями дистанционного обучения являются:

- ориентация образовательного процесса, нацеленная на формирование и развитие всего набора общекультурных и профессиональных компетенций в соответствии с квалификационными характеристиками врача-специалиста;
- расширение доступа врачей к качественным образовательным услугам;
- увеличение контингента обучаемых за счет предоставления возможности освоения образовательных программ в максимально удобной форме – непосредственно по месту его пребывания;
- повышение качества подготовки обучаемых за счет внедрения новых, современных компьютерных технологий и средств обучения;
- повышение эффективности самостоятельной работы обучающихся;

9.4. Порядок обучения

9.4.1. Дистанционное обучение может **в режиме off-line** при проведении различных видов учебных занятий, текущего и рубежного контроля, промежуточной аттестации обучающихся.

9.4.2. Образовательная организация, реализующая дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей самостоятельно определяет соотношение объема проведенных учебных занятий с использованием ДОТ.

9.4.3. Итоговая аттестация проходит в очной форме и регламентируется действующими нормативно-правовыми документами.

9.4.4. Учебный процесс с использованием дистанционного обучения осуществляется в соответствии с учебными планами дополнительных профессиональных программ.

9.5. Формы организации учебного процесса при дистанционном обучении

Асинхронная организация учебного процесса (режиме off-line) обеспечивает обучающемуся возможность освоения учебного материала в любое удобное для него время и общение с преподавателями с использованием средств телекоммуникаций в режиме отложенного времени. ЭОР включают:

- *Веб-занятия* — слайд-лекции;
- *Контроль образовательных достижений обучающихся* (тестирование).

ПРИЛОЖЕНИЯ

10.1. Кадровое обеспечение образовательного процесса

№ п/п	Наименование модулей (дисциплин, модулей, разделов, тем)	Фамилия, имя, отчество,	Ученая степень, ученое звание	Основное место работы, должность	Место работы и должность по совместительству
1	УМ-1 . «Наследственные невропатии, наследственные сенсорные и вегетативные невропатии, а также наследственные пароксизмальные миоплегии»	Бушуева О. Ю.	К. м. н доцент	КГМУ	КГМУ кафедра биологии, медицинской генетики и экологии

10.1. Фонды оценочных средств (в электронном виде)

Пример оценочного средства (тестового задания)

тест *Наследственные невропатии Часть 1*

1) Для гипертрофической полиневропатии с учетом диапазона показателей ЭМГ характерно

- скорость проведения импульса 25—45 м/с
- **скорость проведения импульса менее 25 м/с**
- скорость проведения импульса более 45 м/с