

**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
«Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)»
(срок обучения - 18 академических часа)
для врачей по специальности
Лабораторная генетика**

**Смежные специальности
нет**

2. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

дополнительной профессиональной программы
повышения квалификации «**Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)**»
(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

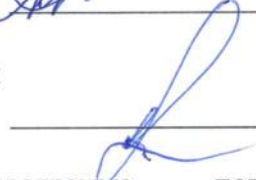
протокол № 4 от 22.03.19

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
«**Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)**» со
сроком освоения 18 академических часа разработана сотрудниками кафедры биологии,
медицинской генетики и экологии факультета последипломного образования ФГБОУ ВО
КГМУ Минздрава России.

ОПИСЬ КОМПЛЕКТА ДОКУМЕНТОВ
по дополнительной профессиональной программе
повышения квалификации «Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера,
Эмери-Дрейфуса)»
(срок освоения 18 академических часа)

№ 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 «Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)» со сроком освоения 18 академических часов
7.	Учебный план дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)»
8.	Рабочие программы учебных модулей
	Учебный модуль «Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)»
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 «Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)» со сроком освоения 18 академических часа

Цель - совершенствование профессиональных знаний и компетенций врача генетика, а так же врачей лабораторных генетиков, педиатров, неврологов необходимых для профессиональной деятельности в рамках имеющейся квалификации.

Задачи:

1. Формирование знаний по основным методам диагностики прогрессирующих мышечных дистрофий
2. Совершенствование знаний по тактике ведения некоторых прогрессирующих мышечных дистрофий
3. Совершенствование профессиональных компетенций в проведении медико-генетического консультирования пациентов и их семей с прогрессирующих мышечных дистрофий
4. Формирование профессиональных компетенций при выборе лечения пациентов.

Категории обучающихся – лабораторные генетики, **смежные специальности** - нет

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

Наследственные нервно-мышечные заболевания – большая гетерогенная группа болезней, в основе которых лежит генетически детерминированное поражение нервно-мышечного аппарата. Выраженная инвалидизация больных, потеря трудоспособности, высокие затраты на лечение и уход предопределяют необходимость высокого качества диагностики данных патологий среди врачей.

Представленная программа в полной мере отображает актуальные данные клиники диагностики и лечения таких наследственных патологий как прогрессирующие мышечные дистрофии. В частности, будут рассмотрены такие болезни как прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена, прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера, прогрессирующая мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Данный цикл позволит получить новейшие знания для оказания квалифицированной медико-генетической помощи населению. Рассмотрены основные методы диагностики, для постановки более точного диагноза и проведения дифференциальной диагностики наследственных нервных заболеваний. Рассмотрены вопросы позволяющие усовершенствовать медико-генетическое консультирование больных и их семей, решить вопросы о ведении пациента, проведении дополнительной диагностики для уточнения диагноза и лечения, обсуждения вероятных причин возникновения заболевания и возможности повторения.

Благодаря данному циклу, возможно совершенствование знаний лабораторной генетической диагностики 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 часа трудоемкости, в том числе 18 зачетные единицы.

4. **Форма обучения, режим и продолжительность занятий**

График обучения Форма обучения	Ауд. часов в день	Дней в неделю	Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)
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 нормативный-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-zdravooohraneniya-rossiyskoy-federatsii-ot-14-dekabrya-2012-g-1047n-ob-utverzhdanii-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-zdravooohraneniya-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-zdravooohraneniya-rossiyskoy-federatsii-ot-15-noyabrya-2012-g-917n-ob-utverzhdanii-poryadka-okazaniya-meditsinskoy-pomoschi-bolnym-s-vrozhdennymi-i-ili-nasledstvennymi-zabolevaniyami>)
- 6.

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

1. «Конечно-поясная мышечная дистрофия с аутосомно-доминантным типом наследования: пельвиофemorальная форма Лейдена-Мебиуса». Н.А. Шнайдер, Т.Я. Николаева, Е.Н. Борова, Г.М. Пшенникова, Н.В. Луговой, Ю.С. Панина. // Нервно-мышечные болезни - №1, 201
2. «Конечно-поясная прогрессирующая мышечная дистрофия типа 2А (кальпаинопатия)». Т.И. Баранич, С.Б. Артемьева, Н.В. Клейменова, Л.А. Хавхун, Д.В. Влодавец, Д.О. Казаков, П.А. Шаталов, Е.Б. Литвинова, И.В. Шулякова, А.В. Брыдун, В.В. Глинкина, В.С. Сухоруков // Российский вестник перинатологии и педиатрии -№ 4 – 2015
3. Наследственная прогрессирующая поясно-конечностная мышечная дистрофия 2А типа (кальпаинопатия): клинический случай. Д.А. Гришина, Н.А. Супонева, В.В. Шведков, А.В. Белопасова // Нервно-мышечные болезни 1' 2015 –с. 42-47;
4. Поражение сердечно-сосудистой системы при конечно-поясной мышечной дистрофии типа 2А (кальпаинопатия). О.С. Грознова, Т.Е. Руденская, О.П. Рыжкова // Российский вестник перинатологии и педиатрии -6, 2012 – с.22-24;

5. Наследственная прогрессирующая конечностно-поясная мышечная дистрофия 2А типа (кальпаинопатия): обзор литературы. Д.А. Гришина, Н.А. Супонева, В.В. Шведков, А.В. Белопасова // Нервно-мышечные болезни 1` 2015 –с. 25-36;
6. Статьи «поясно-конечностная прогрессирующая мышечная дистрофия 1А типа, 1В типа, 1С типа, 2В типа, 2С типа, 2D типа, 2Е типа, 2F типа, 2G типа, 2Н типа. Автор - д.м.н. Елена Леонидовна Дадали. Интернет-ресурс: <http://neuromuscular.iugarov.com/dis.htm>
7. 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>
8. 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.
9. Дисферлинопатии: проблема за пределами дистальных миопатий. J. Andoni Urtizberea. Перевод: М.О. Ковальчук // Нервно-мышечные болезни. 2`- 2012 – с.20-28.
10. Случай диагностики проксимальной спинальной амиотрофии с врожденными переломами. Е.Л. Дадали, И.В. Шаркова, Л.А. Бессонова, В.В. Забненкова, А.В. Поляков // Нервно-мышечные болезни – 3`2012 – с. 67-69
11. Проксимальная спинальная мышечная атрофия типов I-IV: особенности молекулярно-генетической диагностики. В.В. Забненкова, Е.Л. Дадали, А.В. Поляков // Нервно-мышечные болезни – 3`2013 – с. 27-31;
12. Спинальные мышечные атрофии: понятие, дифференциальная диагностика, перспективы лечения. Ю.А. Селивёрстов, С.А. Ключников, С.Н. Иллариошкин // Нервные болезни - 3 ` 2015 – с. 9-17;
13. Наследственные болезни нервной системы, руководство для врачей./ Под ред. Ю. Е. Вельтищева, П. А. Темина – М медицина, 1998 – 496с.
14. Миопатия Миоши: диагностика семейного случая дисферлинопатии. В.П. Федотов, О.П. Рыжкова, А.В. Поляков // Нервно-мышечные болезни. Том 6. `1 - 2016 – с.82-88.
15. Колоколова А. М., Ситкали И. В., Колоколов О. В. Наследственные нейропатии: систематизация и диагностика (клинический случай наследственной моторно-сенсорной нейропатии 1А типа). Саратовский научно-медицинский журнал 2016; 12 (3): 370–375.
16. 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
17. 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.
18. 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.
19. Welander, L.: Myopathia distalis tarda hereditaria. Acta Med. Scand. 141 (suppl. 265): 1-124, 1951.
20. 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.
21. Argov, A.; Yarom, R.: 'Rimmed vacuole myopathy' sparing the quadriceps: a unique disorder in Iranian Jews. J. Neurol. Sci.64: 33-43, 1984.
22. Clark, J. R.; D'Agostino, A. N.; Wilson, J.; Brooks, R. R.; Cole, G. C.: Auto- somal dominant myofibrillar inclusion body myopathy: clinical, histologic, histo- chemical, and ultrastructural characteristics. (Abstract) Neurology 28: 399, 1978.

23. Eisenberg, I.; Avidan, N.; Potikha, T.; Hochner, H.; Chen, M.; Olender, T.; Barash, M.; Shemesh, M.; Sadeh, M.; Grabov-Nardini, G.; Shmilevich, I.; Friedmann, A.; Karpati, G.; Bradley, W. G.; Baumbach, L.; Lancet, D.; Ben Asher, E.; Beckmann, J. S.; Argov, Z.; Mitrani-Rosenbaum, S.: The UDP-N-acetylglucosamine 2-epimerase/N-acetylmannosamine kinase gene is mutated in recessive hereditary inclusion body myopathy. *Nature Genet.* 29: 83-87, 2001.
24. Clark, J. R.; D'Agostino, A. N.; Wilson, J.; Brooks, R. R.; Cole, G. C.: Autosomal dominant myofibrillar inclusion body myopathy: clinical, histologic, histochemical, and ultrastructural characteristics. (Abstract) *Neurology* 28: 399, 1978.
25. LeGuern, E.; Guilbot, A.; Kessali, M.; Ravise, N.; Tassin, J.; Maissonobe, 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.
26. 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.
27. 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.
28. Bouhouche, A.; Benomar, A.; Birouk, N.; Mularoni, A.; Meggouh, F.; Tassin, J.; Grid, D.; Vandenbergh, 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.
29. 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 neuronopathy VII (dHMN-VII) to chromosome 2q14. *Am. J. Hum. Genet.* 68: 1270-1276, 2001.
30. Blair, I. P.; Dawkins, J. L.; Nicholson, G. A.: Fine mapping of the hereditary sensory neuropathy type I locus on chromosome 9q21.1-q22.3: exclusion of GAS1 and XPA. *Cytogenet. Cell Genet.* 78: 140-141, 1997.
31. Slaugenhaupt, S. A.; Blumenfeld, A.; Gill, S. P.; Leyne, M.; Mull, J.; Cua-jungco, M. P.; Liebert, C. B.; Chadwick, B.; Idelson, M.; Reznik, L.; Robbins, C. M.; Makalowska, I.; Brownstein, M. J.; Krappmann, D.; Scheidereit, C.; Maayan, C.; Axelrod, F. B.; Gusella, J. F.: Tissue-specific expression of a splicing mutation in the IKBKAP gene causes familial dysautonomia. *Am. J. Hum. Genet.* 68: 598-605, 2001.
32. Наследственные болезни нервной системы, руководство для врачей./ Под ред. Ю. Е. Вельтищева, П. А. Темина – М медицина, 1998 – 496с.
33. Indo, Y.; Tsuruta, M.; Hayashida, Y.; Karim, M. A.; Ohta, K.; Kawano, T.; Mitsubuchi, H.; Tonoki, H.; Awaya, Y.; Matsuda, I.: Mutations in the TRKA/NGF receptor gene in patients with congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Nature Genet.* 13: 485-488, 1996.
34. Becak, W.; Becak, M. L.; Andrade, J. D.: A genetical investigation of congenital analgesia. I. Cytogenetic studies. *Acta Genet. Statist. Med.* 14: 133-142, 1964.
35. George, A. L., Jr.; Ledbetter, D. H.; Kallen, R. G.; Barchi, R. L.: Assignment of a human skeletal muscle sodium channel alpha-subunit gene (SCN4A) to 17q23.1-25.3. *Genomics* 9: 555-556, 1991;
36. Joseph Jules Dejerine. Интернет-ресурс: https://en.wikipedia.org/wiki/Joseph_Jules_Dejerine;
37. <http://mioby.ru/publikacii/molekulyarnaya-nevrologiya-zabolevaniya-nervno-myshechnoj-sistemy/>
38. <http://www.genomed.ru/nervno-myshechnye-zabolevaniya/>

4. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

В результате освоения дополнительной образовательной программы повышения квалификации «Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)» обучаемый должен:

Знать:

- общие характеристики наследственных прогрессирующих мышечных дистрофий (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)
- типы наследования и клинические особенности течения прогрессирующих нервно-мышечных дистрофий (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)
- принципы диагностики прогрессирующих нервно-мышечных дистрофий
- способы лечения прогрессирующих нервно-мышечных дистрофий
- методы профилактики и помощи семьям с прогрессирующими нервно-мышечными дистрофиями

Уметь:

- правильно определить статус пациента, грамотно собрать анамнез, распознать клиническую картину характерную для нервно-мышечных дистрофий (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)
- наметить план дополнительных лабораторных и инструментальных методов диагностики пациента
- поставить правильный клинический диагноз

Владеть:

- верной интерпретацией лабораторных и инструментальных методов диагностики нервно-мышечных дистрофий (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)
- правильной постановкой клинического диагноза (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)
- 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» «Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)» 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 «Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)».
3. Лица, освоившие дополнительную профессиональную программу повышения квалификации «Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)» 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»
«Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)» (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 болезни нервно- мышечной системы (прогрессирующие мышечные дистрофии, денервационные амиотрофии, 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

«Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)»
(срок освоения 18 академических часа)

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

Категория слушателей: лабораторная генетика, смежные специальности - нет.

Срок обучения: 18 акад. час.

Трудоемкость: 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 «Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)»	18		Рубежный (Т)				
	Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена. Часть 1	3	2,6	0,4				
	Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена. Часть 2	3	2,6	0,4				
	Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера. Часть 1	3	2,6	0,4				
	Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера. Часть 2	3	2,6	0,4				
	Прогрессирующая мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Часть 1	3	2,6	0,4				
	Прогрессирующая мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. 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.

«Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)»

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

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

По окончанию изучения учебного модуля 1 обучающийся должен знать:

1. Особенности клиники и дифференциальной диагностики прогрессирующих нервно-мышечных дистрофий (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)
2. Основные методы диагностики прогрессирующих нервно-мышечных дистрофий (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)
3. Принципы ведения пациентов с прогрессирующих нервно-мышечных дистрофий (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)
4. Ведущие аспекты медико-генетического консультирования пациентов.

Содержание учебного модуля 1. «Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)»

Код	Наименование тем, элементов и т. д.
1.1	«Наследственные болезни нервно-мышечной системы (прогрессирующие мышечные дистрофии, денервационные амиотрофии, наследственные пароксизмальные миоплегии)»
1.1.1	Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена. Часть 1
1.1.2	Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена. Часть 2
1.1.3	Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера. Часть 1
1.1.4	Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера. Часть 2
1.1.5	Прогрессирующая мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Часть 1
1.1.6	Прогрессирующая мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. 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. «Конечностно-поясная мышечная дистрофия с аутосомно-доминантным типом наследования: пельвиофemorальная форма Лейдена-Мебиуса». Н.А. Шнайдер, Т.Я. Николаева, Е.Н. Борова, Г.М. Пшенникова, Н.В. Лугинов, Ю.С. Панина. // Нервно-мышечные болезни - №1, 201
2. «Конечностно-поясная прогрессирующая мышечная дистрофия типа 2А (кальпаинопатия)». Т.И. Баранич, С.Б. Артемьева, Н.В. Клейменова, Л.А. Хавхун, Д.В. Влодавец, Д.О. Казаков, П.А. Шаталов, Е.Б. Литвинова, И.В. Шулякова, А.В. Брыдун, В.В. Глинкина, В.С. Сухоруков // Российский вестник перинатологии и педиатрии -№ 4 – 2015
3. Наследственная прогрессирующая поясно-конечностная мышечная дистрофия 2А типа (кальпаинопатия): клинический случай. Д.А. Гришина, Н.А. Супонева, В.В. Шведков, А.В. Белопасова // Нервно-мышечные болезни 1` 2015 –с. 42-47;
4. Поражение сердечно-сосудистой системы при конечностно-поясной мышечной дистрофии типа 2А (кальпаинопатия). О.С. Грознова, Т.Е. Руденская, О.П. Рыжкова // Российский вестник перинатологии и педиатрии -6, 2012 – с.22-24;
5. Наследственная прогрессирующая конечностно-поясная мышечная дистрофия 2А типа (кальпаинопатия): обзор литературы. Д.А. Гришина, Н.А. Супонева, В.В. Шведков, А.В. Белопасова // Нервно-мышечные болезни 1` 2015 –с. 25-36;
6. Статьи «поясно-конечностная прогрессирующая мышечная дистрофия 1А типа, 1В типа, 1С типа, 2В типа, 2С типа, 2D типа, 2Е типа, 2F типа, 2G типа, 2Н типа. Автор - д.м.н. Елена Леонидовна Дадали. Интернет-ресурс: <http://neuromuscular.iugarov.com/dis.htm>
7. Статьи «Дистальные мышечные дистрофии», «Тибиальная 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>
8. 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.
9. Дисферлинопатии: проблема за пределами дистальных миопатий. J. Andoni Urtizberea. Перевод: М.О. Ковальчук // Нервно-мышечные болезни. 2` - 2012 – с.20-28.
10. Случай диагностики проксимальной спинальной амиотрофии с врожденными переломами. Е.Л. Дадали, И.В. Шаркова, Л.А. Бессонова, В.В. Забненкова, А.В. Поляков // Нервно-мышечные болезни – 3`2012 – с. 67-69
11. Проксимальная спинальная мышечная атрофия типов I-IV: особенности молекулярно-генетической диагностики. В.В. Забненкова, Е.Л. Дадали, А.В. Поляков // Нервно-мышечные болезни – 3`2013 – с. 27-31;
12. Спинальные мышечные атрофии: понятие, дифференциальная диагностика, перспективы лечения. Ю.А. Селивёрстов, С.А. Ключников, С.Н. Иллариошкин // Нервные болезни - 3 ` 2015 – с. 9-17;
13. Наследственные болезни нервной системы, руководство для врачей./ Под ред. Ю. Е. Вельтищева, П. А. Темина – М медицина, 1998 – 496с.
14. Миопатия Миоши: диагностика семейного случая дисферлинопатии. В.П. Федотов, О.П. Рыжкова, А.В. Поляков // Нервно-мышечные болезни. Том 6. `1 - 2016 – с.82-88.
15. 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.

16. 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
17. 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.
18. 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.
19. Welander, L.: Myopathia distalis tarda hereditaria. Acta Med. Scand. 141 (suppl. 265): 1-124, 1951.
20. 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.
21. Argov, A.; Yarom, R.: 'Rimmed vacuole myopathy' sparing the quadriceps: a unique disorder in Iranian Jews. J. Neurol. Sci. 64: 33-43, 1984.
22. Clark, J. R.; D'Agostino, A. N.; Wilson, J.; Brooks, R. R.; Cole, G. C.: Autosomal dominant myofibrillar inclusion body myopathy: clinical, histologic, histochemical, and ultrastructural characteristics. (Abstract) Neurology 28: 399, 1978.
23. Eisenberg, I.; Avidan, N.; Potikha, T.; Hochner, H.; Chen, M.; Olender, T.; Barash, M.; Shemesh, M.; Sadeh, M.; Grabov-Nardini, G.; Shmylevich, I.; Friedmann, A.; Karpati, G.; Bradley, W. G.; Baumbach, L.; Lancet, D.; Ben Asher, E.; Beckmann, J. S.; Argov, Z.; Mitrani-Rosenbaum, S.: The UDP-N-acetylglucosamine 2-epimerase/N-acetylmannosamine kinase gene is mutated in recessive hereditary inclusion body myopathy. Nature Genet. 29: 83-87, 2001.
24. Clark, J. R.; D'Agostino, A. N.; Wilson, J.; Brooks, R. R.; Cole, G. C.: Autosomal dominant myofibrillar inclusion body myopathy: clinical, histologic, histochemical, and ultrastructural characteristics. (Abstract) Neurology 28: 399, 1978.
25. LeGuern, E.; Guilbot, A.; Kessali, M.; Ravise, N.; Tassin, J.; Maissonobe, 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.
26. 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.; Turney, 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.
27. 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.
28. 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.
29. 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 neuronopathy VII (dHMN-VII) to chromosome 2q14. Am. J. Hum. Genet. 68: 1270-1276, 2001.

30. Blair, I. P.; Dawkins, J. L.; Nicholson, G. A.: Fine mapping of the hereditary sensory neuropathy type I locus on chromosome 9q21.1-q22.3: exclusion of GAS1 and XPA. *Cytogenet. Cell Genet.* 78: 140-141, 1997.
31. Slaugenhaupt, S. A.; Blumenfeld, A.; Gill, S. P.; Leyne, M.; Mull, J.; Cua-jungco, M. P.; Liebert, C. B.; Chadwick, B.; Idelson, M.; Reznik, L.; Robbins, C. M.; Makalowska, I.; Brownstein, M. J.; Krappmann, D.; Scheidereit, C.; Maayan, C.; Axelrod, F. B.; Gusella, J. F.: Tissue-specific expression of a splicing mutation in the IKBKAP gene causes familial dysautonomia. *Am. J. Hum. Genet.* 68: 598- 605, 2001.
32. Наследственные болезни нервной системы, руководство для врачей./ Под ред. Ю. Е. Вельтищева, П. А. Темина – М медицина, 1998 – 496с.
33. Indo, Y.; Tsuruta, M.; Hayashida, Y.; Karim, M. A.; Ohta, K.; Kawano, T.; Mitsubuchi, H.; Tonoki, H.; Awaya, Y.; Matsuda, I.: Mutations in the TRKA/NGF receptor gene in patients with congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Nature Genet.* 13: 485-488, 1996.
34. Becak, W.; Becak, M. L.; Andrade, J. D.: A genetical investigation of congenital analgesia. I. Cytogenetic studies. *Acta Genet. Statist. Med.* 14: 133-142, 1964.
35. George, A. L., Jr.; Ledbetter, D. H.; Kallen, R. G.; Barchi, R. L.: Assignment of a human skeletal muscle sodium channel alpha-subunit gene (SCN4A) to 17q23.1- 25.3. *Genomics* 9: 555-556, 1991;
36. Joseph Jules Dejerine. Интернет-ресурс: https://en.wikipedia.org/wiki/Joseph_Jules_Dejerine;
37. <http://mioby.ru/publikacii/molekulyarnaya-nevrologiya-zabolevaniya-nervno-myshechnoj-sistemy/>
38. <http://www.genomed.ru/nervno-myshechnye-zabolevaniya/>

7. 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 . «Прогрессирующие мышечные дистрофии (Дюшена, Беккера, Эмери-Дрейфуса)»	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 (тест)

Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена. Часть 1
Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена. Часть 2
Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера. Часть 1
Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера. Часть 2
Прогрессирующая мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Часть 1
Прогрессирующая мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Часть 2

Тест Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена. Часть 1

Пример оценочного средства (тест)

1. Диагноз мышечной дистрофии Дюшенна устанавливают на основании:

- а) концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости;
- б) неврологической симптоматики, времени начала и характера течения, уровня КФК в сыворотке крови;
- в) типичного внешнего вида, данных электрофизиологических исследований и молекулярно-генетических методов

Ответы: б) в)