

**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  
«Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии»  
(срок обучения - 18 академических часа)  
для врачей по специальности  
Лабораторная генетика**

Смежные специальности  
нет

## 2. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ


дополнительной профессиональной программы  
повышения квалификации «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные  
дистрофии»  
(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 «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии» 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 «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные  
дистрофии»  
(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 «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии» со сроком освоения 18 академических часа
7.	Учебный план дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии»
8.	Рабочие программы учебных модулей
	Учебный модуль «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии»
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 «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии» со сроком освоения 18 академических часа

**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 спинальных амиотрофий и дистальных мышечных дистрофий.
2. Совершенствование знаний по тактике ведения некоторых спинальных амиотрофий и дистальных мышечных дистрофий.
3. Совершенствование профессиональных компетенций в проведении медико-генетического консультирования пациентов со спинальными амиотрофиями и дистальными мышечными дистрофиями 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)**

В связи с частой диагностикой наследственных нервно-мышечных заболеваний в семьях, необходимо постоянное совершенствование знаний и навыков врачей лабораторной генетической диагностики для своевременной диагностики и помощи в медико-генетическом консультировании. В данном цикле рассмотрены актуальные вопросы этиологии патогенеза клиники и диагностики дистальных мышечных дистрофий и спинальных амиотрофий. Спинальные амиотрофии это разнородная группа наследственных заболеваний, протекающих с поражением/потерей двигательных нейронов передних рогов спинного мозга, так же это генетическое заболевание, при котором возможны все типы наследования. В свою очередь гетерогенная группа заболеваний, характеризующаяся изолированным или преимущественным поражением мышц дистальных отделов рук и ног. Представленный цикл обучит необходимым знаниям для своевременной диагностики исследуемых заболеваний что поможет своевременно начать лечение и улучшит прогнозы для пациентов.

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 со спинальными амиотрофиями и дистальными мышечными дистрофиями 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	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 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-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. Дисферлинопатии: проблема за пределами дистальных миопатий. J. Andoni Urtizberea. Перевод: М.О. Ковальчук // Нервно-мышечные болезни. 2' - 2012 – с.20-28.
4. Статья «Лице-лопаточно-плечевая прогрессирующая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина». Автор д.м.н. Елена Леонидовна Дадали. Интернет-ресурс: <http://neuromuscular.iugarov.com/4.htm>;

5. 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;
6. Статьи «Спинальные амиотрофии», «скапулоперонеальная спинальная амиотрофия», «дистальная спинальная амиотрофия с преимущественным поражением рук 5а типа», «дистальная моторная нейропатия с параличом голосовых связок», «спинальная амиотрофия Х-сцепленная летальная», «спинальная амиотрофия с микроцефалией и умственной отсталостью», «врожденная скапулоперонеальная спинальная амиотрофия», «спинальная и бульбарная мышечная атрофия Кеннеди», «проксимальная спинальная амиотрофия с поздним началом», «инфантильная спинальная амиотрофия с параличом диафрагмы», «спинальная амиотрофия Рюкю», «дистальная спинальная амиотрофия, взрослая форма», «злокачественная дистальная спинальная амиотрофия взрослых», «дистальная инфантильная спинальная амиотрофия с контрактурами», «дистальная спинальная амиотрофия, тип Jerash», «сегментарная спинальная амиотрофия», «спинальная амиотрофия лицеплечелопаточная» . Автор д.м.н. Е. Л. Дадали. Интернет-ресурс: <http://neuromuscular.iugarov.com/dis.htm>
7. 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
8. Argov, A.; Yarom, R.: 'Rimmed vacuole myopathy' sparing the quadriceps: a unique disorder in Iranian Jews. *J. Neurol. Sci.* 64: 33-43, 1984.
9. 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.
10. Eisenberg, I.; Avidan, N.; Potikha, T.; Hochner, H.; Chen, M.; Olender, T.; Barash, M.; Shemesh, M.; Sadeh, M.; Grabov-Nardini, G.; Shmilevich, I.; Fried- mann, 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.
11. Eisenberg, I.; et al; et al: Physical and transcriptional map of the hereditary inclusion body myopathy locus on chromosome 9p12-p13. *Europ. J. Hum. Genet.* 9: 501-509, 2001.
12. Mitrani-Rosenbaum, S.; Argov, Z.; Blumenfeld, A.; Seidman, C. E.; Seidman, J. G.: Hereditary inclusion body myopathy maps to chromosome 9p1-q1. *Hum. Molec. Genet.* 5: 159-163, 1996.
13. 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.
14. 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.
15. Goldfarb, L. G.; Park, K.-Y.; Cervenakova, L.; Gorokhova, S.; Lee, H.-S.; Vas- concelos, 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.
16. 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.
17. 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.
18. 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.

19. 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 myopathy. *Nature Genet.* 20: 92-95, 1998.
20. Vicart, P.; Dupret, J.-M.; Hazan, J.; Li, Z.; Gyapay, G.; Krishnamoorthy, R.; Weissenbach, J.; Fardeau, M.; Paulin, D.: Human desmin gene: cDNA sequence, regional localization and exclusion of the locus in a familial desmin-related myopathy. *Hum. Genet.* 98: 422-429, 1996.
21. 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.
22. 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.
23. Дисферлинопатии: проблема за пределами дистальных миопатий. J. Andoni Urtizberea. Перевод: М.О. Ковальчук // *Нервно-мышечные болезни.* 2` - 2012 – с.20-28.
24. Haravuori, H.; Makela-Bengts, 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.
25. 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.
26. 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.
27. 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.
28. Welander, L.: Myopathia distalis tarda hereditaria. *Acta Med. Scand.* 141 (suppl. 265): 1-124, 1951.
29. 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.

#### **4. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ**

В результате освоения дополнительной образовательной программы повышения квалификации «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии» обучаемый должен:

##### **Знать:**

- общие характеристики спинальных амиотрофий и дистальных мышечных дистрофий
- типы наследования и клинические особенности течения спинальных амиотрофий и дистальных мышечных дистрофий
- принципы диагностики спинальных амиотрофий и дистальных мышечных дистрофий
- способы лечения прогрессирующих спинальных амиотрофий и дистальных мышечных дистрофий
- методы профилактики и помощи семьям со спинальными амиотрофиями и дистальными мышечными дистрофиями
- **Уметь:**
- правильно определить статус пациента, грамотно собрать анамнез, распознать клиническую картину характерную для спинальных амиотрофий и дистальных мышечных дистрофий
- наметить план дополнительных лабораторных и инструментальных методов диагностики пациента
- поставить верный клинический диагноз

##### **Владеть:**

- верной интерпретацией лабораторных и инструментальных методов диагностики спинальных амиотрофий и дистальных мышечных дистрофий
- 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» «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии» проводится в форме зачета (тестирования) и должна выявлять теоретическую подготовку врачалабораторного генетика.
2. Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения учебных модулей в объеме, предусмотренном учебным планом дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии».
3. Лица, освоившие дополнительную профессиональную программу повышения квалификации «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии» 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»  
 «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии»  
 (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 «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии»	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  
«Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии»  
(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 «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии»	18		Рубежный (Т)					
	дистальные мышечные дистрофии (Миопатия Миоши)	3	2,6	0,4					
	дистальные мышечные дистрофии	3	2,6	0,4					
	Спинальные амиотрофии Часть 1	3	2,6	0,4					
	Спинальные амиотрофии Часть 2	3	2,6	0,4					
	Спинальные амиотрофии Часть 3	3	2,6	0,4					
	Спинальные амиотрофии Часть 4	3	2,6	0,4					
8.	Итоговая аттестация	1	0,5	0,5					
9.	<b>Итого</b>	<b>18</b>	<b>16,1</b>	<b>2,9</b>					

### 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.

#### «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии»

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 спинальных амиотрофий и дистальных мышечных дистрофий
2. Основные методы диагностики спинальных амиотрофий и дистальных мышечных дистрофий
3. Принципы ведения пациентов со спинальными амиотрофиями и дистальными мышечными дистрофиями
4. Ведущие аспекты медико-генетического консультирования пациентов.

#### Содержание учебного модуля 1. «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии»

Код	Наименование тем, элементов и т. д.
1.1	«Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии»
1.1.1	Дистальные мышечные дистрофии (Миопатия Миоши)
1.1.2	Дистальные мышечные дистрофии
1.1.3	Спинальные амиотрофии Часть 1
1.1.4	Спинальные амиотрофии Часть 2
1.1.5	Спинальные амиотрофии Часть 3
1.1.6	Спинальные амиотрофии Часть 4

**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. Дисферлинопатии: проблема за пределами дистальных миопатий. J. Andoni Urtizberea. Перевод: М.О. Ковальчук // Нервно-мышечные болезни. 2` - 2012 – с.20-28.
4. Статья «Лице-лопаточно-плечевая прогрессирующая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина». Автор д.м.н. Елена Леонидовна Дадали. Интернет-ресурс: <http://neuromuscular.iugarov.com/4.htm>;

5. 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;
6. Статьи «Спинальные амиотрофии», «скапулоперонеальная спинальная амиотрофия», «дистальная спинальная амиотрофия с преимущественным поражением рук 5а типа», «дистальная моторная нейропатия с параличом голосовых связок», «спинальная амиотрофия Х-сцепленная летальная», «спинальная амиотрофия с микроцефалией и умственной отсталостью», «врожденная скапулоперонеальная спинальная амиотрофия», «спинальная и бульбарная мышечная атрофия Кеннеди», «проксимальная спинальная амиотрофия с поздним началом», «инфантильная спинальная амиотрофия с параличом диафрагмы», «спинальная амиотрофия Рюкю», «дистальная спинальная амиотрофия, взрослая форма», «злокачественная дистальная спинальная амиотрофия взрослых», «дистальная инфантильная спинальная амиотрофия с контрактурами», «дистальная спинальная амиотрофия, тип Jerash», «сегментарная спинальная амиотрофия», «спинальная амиотрофия лицеплечелопаточная» . Автор д.м.н. Е. Л. Дадали. Интернет-ресурс: <http://neuromuscular.iugarov.com/dis.htm>
7. 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
8. Argov, A.; Yarom, R.: 'Rimmed vacuole myopathy' sparing the quadriceps: a unique disorder in Iranian Jews. *J. Neurol. Sci.* 64: 33-43, 1984.
9. 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.
10. Eisenberg, I.; Avidan, N.; Potikha, T.; Hochner, H.; Chen, M.; Olender, T.; Barash, M.; Shemesh, M.; Sadeh, M.; Grabov-Nardini, G.; Shmilevich, I.; Fried- mann, 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.
11. Eisenberg, I.; et al; et al: Physical and transcriptional map of the hereditary inclusion body myopathy locus on chromosome 9p12-p13. *Europ. J. Hum. Genet.* 9: 501-509, 2001.
12. Mitrani-Rosenbaum, S.; Argov, Z.; Blumenfeld, A.; Seidman, C. E.; Seidman, J. G.: Hereditary inclusion body myopathy maps to chromosome 9p1-q1. *Hum. Molec. Genet.* 5: 159-163, 1996.
13. 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.
14. 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.
15. Goldfarb, L. G.; Park, K.-Y.; Cervenakova, L.; Gorokhova, S.; Lee, H.-S.; Vas- concelos, 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.
16. 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.
17. 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.
18. 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.

19. 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 myopathy. *Nature Genet.* 20: 92-95, 1998.
20. Vicart, P.; Dupret, J.-M.; Hazan, J.; Li, Z.; Gyapay, G.; Krishnamoorthy, R.; Weissenbach, J.; Fardeau, M.; Paulin, D.: Human desmin gene: cDNA sequence, regional localization and exclusion of the locus in a familial desmin-related myopathy. *Hum. Genet.* 98: 422-429, 1996.
21. 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.
22. 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.
23. Дисферлинопатии: проблема за пределами дистальных миопатий. J. Andoni Urtizberea. Перевод: М.О. Ковальчук // *Нервно-мышечные болезни.* 2` - 2012 – с.20-28.
24. 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.
25. 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.
26. 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.
27. 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.
28. Welander, L.: Myopathia distalis tarda hereditaria. *Acta Med. Scand.* 141 (suppl. 265): 1-124, 1951.
29. 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.

## 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 специфическими 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 уровня 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 . «Спинальные амиотрофии и дистальные мышечные дистрофии»	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)

#### Дистальные мышечные дистрофии (Миопатия Миоши)

1. К аутосомно-доминантным дистальным мышечным дистрофиям не относится:

- Тиббиальная мышечная дистрофия;
- ДМД Говерса;
- ДМД Веландер;
- **Миопатия Миоши**