

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**ФАКУЛЬТЕТ ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ
И ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ СПЕЦИАЛИСТОВ**

ПРИНЯТО
на заседании ученого совета
ФГБОУ ВО РостГМУ
Минздрава России
Протокол № 5

УТВЕРЖДЕНО
приказом ректора
« 18 » 04 2022 г.
№ 220

« 12 » 04 2022 г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ**

«Персонализированный подход к пациентам с генетическими нервно-
мышечными заболеваниями»

по основной специальности: неврология

Трудоемкость: 36 часа

Форма освоения: очная

Документ о квалификации: удостоверение о повышении квалификации

Ростов-на-Дону, 2022

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Персонализированный подход к пациентам с генетическими нервно-мышечными заболеваниями» обсуждена и одобрена на заседании кафедры Персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

Протокол заседания кафедры № 4 от 04.04 2022 г.

Заведующий кафедрой, д.м.н. *Бурцев Д.В.* _____

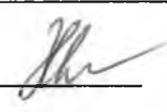
Программа рекомендована к утверждению рецензентами:

1. Ямин Максим Анатольевич, к.м.н., старший ординатор неврологической службы ГАУ РО «ОКДЦ»
2. Тринитатский Юрий Владимирович, д.м.н., Директор центра неврологии ГБУ РО «Областная клиническая больница», главный внештатный невролог МЗ РО

2. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации
«Персонализированный подход к пациентам с генетическими нервно-
мышечными заболеваниями»

срок освоения 36 академических часов

СОГЛАСОВАНО	
Проректор по последипломному образованию	« 04 » 04 2022 г.  Березина З.И.
Декан факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	« 04 » 04 2022 г.  Бадалянц Д.А.
Начальник управления организации непрерывного образования	« 04 » 04 2022 г.  Герасимова О.В.
Заведующий кафедрой	« 04 » 04 2022 г.  Бурцев Д.В.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Персонализированный подход к пациентам с генетическими нервно-мышечными заболеваниями» (далее - Программа) разработана рабочей группой сотрудников кафедры Персонализированной и трансляционной медицины ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, заведующий кафедрой Бурцев Д.В.

Состав рабочей группы:

№№	Фамилия, имя, отчество	Учёная степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1	2	3	4	5
1.	Бурцев Дмитрий Владимирович	д.м.н.	Заведующий кафедрой Персонализированной и трансляционной медицины, ФПК и ППС	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
2.	Шестель Елена Анатольевна	к.м.н.	Доцент кафедры Персонализированной и трансляционной медицины, ФПК и ППС	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
3.	Чертоусова Анастасия Евгеньевна	к.м.н.	Ассистент кафедры Персонализированной и трансляционной медицины, ФПК и ППС	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России

Глоссарий

ДПО - дополнительное профессиональное образование;

ФГОС - Федеральный государственный образовательный стандарт

ПС - профессиональный стандарт

ОТФ - обобщенная трудовая функция

ТФ - трудовая функция

ПК - профессиональная компетенция

ЛЗ - лекционные занятия

СЗ - семинарские занятия;

ПЗ - практические занятия;

ПК – профессиональные компетенции;

СР - самостоятельная работа;

ДОТ - дистанционные образовательные технологии;

ЭО - электронное обучение;

ПА - промежуточная аттестация;

ИА - итоговая аттестация;

УП - учебный план;

АС ДПО - автоматизированная система дополнительного профессионального образования;

ГБН – гемолитическая болезнь новорожденных;

ЛИС – лабораторная информационная система;

МИС – медицинская информационная система.

КОМПОНЕНТЫ ПРОГРАММЫ.

1. Общая характеристика Программы.

- 1.1. Нормативно-правовая основа разработки программы.
- 1.2. Категории обучающихся.
- 1.3. Цель реализации программы.
- 1.4. Планируемые результаты обучения.

2. Содержание Программы.

- 2.1. Учебный план.
- 2.2. Календарный учебный график.
- 2.3. Рабочие программы модулей.
- 2.4. Оценка качества освоения программы.
 - 2.4.1. Формы промежуточной (при наличии) и итоговой аттестации.
 - 2.4.2. Шкала и порядок оценки степени освоения обучающимися учебного материала Программы.
- 2.5. Оценочные материалы.

3. Организационно-педагогические условия Программы.

- 3.1. Материально-технические условия.
- 3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение.
- 3.3. Кадровые условия.

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ.

1.1. Нормативно-правовая основа разработки Программы.

- Федеральный закон от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации», статья 76.
- Приказ Минобрнауки России от 1 июля 2013 г. № 499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам».
- Профессиональный стандарт «Врач-невролог»(утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 29.01.2019 №51н, регистрационный номер 1240).
- ФГОС ВО по специальности 31.08.42 Неврология, утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации № 103 от 2 февраля 2022 г. (зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 11.03.2022., регистрационный № 67707).
- Лицензия Федеральной службы по надзору в сфере образования и науки на осуществление образовательной деятельности ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России от 22 июня 2017 г. № 2604.

1.2. Категории обучающихся.

Основная специальность – Неврология.

1.3. Цель реализации программы

Совершенствование имеющихся профессиональных компетенций и повышение профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации по специальности «Неврология», а именно обновление теоретических и практических навыков в диагностике и терапии наследственных нервно-мышечных заболеваний, а также формирование практических умений интерпретации результатов генетических исследований, электронной миографии, магнитно-резонансной томографии мышц, УЗИ нервов.

Вид профессиональной деятельности: врачебная практика в области неврологии

Уровень квалификации: 8

Таблица 1

Связь Программы с профессиональным стандартом

Профессиональный стандарт: Профессиональный стандарт «Врач-невролог» (утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 29.01.2019 №51н, регистрационный номер 1240)		
ОТФ	Трудовые функции	
	Код ТФ	Наименование ТФ
А:Оказание медицинской помощи пациентам при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы	А/01.8	Проведение обследования пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы с целью постановки диагноза
	А/02.8	Назначение лечения пациентам при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы, контроль его эффективности и безопасности
	А/04.8	Проведение и контроль эффективности мероприятий попервичной и вторичной профилактики при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения

1.4. Планируемые результаты обучения

Таблица 2

Планируемые результаты обучения

ПК	Описание компетенции	Код ТФ профстандарта
ПК-1	готовность к: выявлению, диагностике и лечению двигательных и когнитивных нарушений, головных болей, нервно-мышечных заболеваний и пароксизмальных состояний у пациентов	<i>A/01.8</i>
	должен знать: физиологию движений и нервно-мышечной передачи, методы проведения дифференциального диагноза и основы варианты лечения	<i>A/02.8</i> <i>A/04.8</i>
	должен уметь: осматривать пациентов, проводить дифференциальный диагноз, назначать лечение	
	должен владеть: навыками сбора жалоб и анамнеза, проведения диагностических тестов и назначения лечения	

1.5 Форма обучения

График обучения	Акад. часов в день	Дней в неделю	Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)
Форма обучения Очная	6	6	1 неделя, 6 дней

2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

2.1 Учебный план.

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации

«Персонализированный подход к пациентам с генетическими нервно-мышечными заболеваниями» в объёме 36 часов

№№	Наименование модулей	Всего часов	Часы без ДОТ и ЭО	В том числе				Часы с ДОТ и ЭО	В том числе				Стажировка	Обучающий симуляционный курс	Совершенствуемые ПК	Форма контроля
				ЛЗ	ПЗ	СЗ	СР		ЛЗ	СЗ	ПЗ	СР				
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
1	Специальные дисциплины															
1	Основы осмотра пациента с генетическим нервно-мышечным заболеванием	6	4		2	2		2	2						ПК-1	ПА
2	Наследственные нервно-мышечные заболевания	28	22		4	18		6	6						ПК-1	ПА
	Итоговая аттестация	2														Экзамен
	Всего часов по программе	36	26		6	20		8	8							

2.2. Календарный учебный график.

Учебные занятия проводятся в течение 1 недели: шесть дней в неделю по 6 академических часа в день.

2.3. Рабочие программы учебных модулей.

МОДУЛЬ 1

Основы осмотра пациента с генетическими нервно-мышечными заболеваниями

Код	Наименования тем, элементов
1.1	Сбор жалоб и анамнеза. Ключевые моменты
1.2	Клинический осмотр
1.3	Шкалы оценки мышечной силы, мануальное тестирование силы в мышцах
1.4	Спектр дифференциальной диагностики и выбор методов обследования
1.5	Основные показатели стимуляционной и игольчатой ЭНМГ
1.6	Основы МРТ корешков, сплетений, мышц
1.7	Основы УЗИ нервов
1.8	Лабораторный минимум
1.9	Основы сбора генетического анамнеза

МОДУЛЬ 2

Наследственные нервно-мышечные заболевания

Код	Наименования тем, элементов
2.1	Полинейропатии. Классификация
2.2	Тактика генетического тестирования
2.3	Электрофизиологическая характеристика аксонопатии и демиелинизации
2.4	Характеристика отдельных нозологий
2.5	Современные возможности терапии
2.6	Конгенитальными миастенические синдромы. Структура нервно-мышечного синапса.

2.7	Классификация конгенитальных миастенических синдромов
2.8	Диагностика. Возможности ЭНМГ
2.9	Характеристика отдельных нозологий
2.12	Современные возможности терапии
2.11	Наследственные миопатии. Нозологическая гетерогенность.
2.13	Характеристика отдельных нозологий
2.14	Особенности диагностики: ЭМГ, МРТ, гистологические данные
2.15	Современные методы лечения
2.16	Недистрофические миотонические расстройства.
2.17	Характеристика отдельных нозологий.
2.18	Дифференциальный диагноз.
2.19	Симптоматическая терапия.
2.20	Болезни двигательного нейрона. Классификация
2.21	Характеристика отдельных нозологий
2.22	Диагностика: ЭМГ, МРТ
2.23	Паллиативная терапия
2.24	Генная терапия

2.4. Оценка качества освоения программы.

2.4.1. Форма промежуточной и итоговой аттестации.

2.4.1.1. Контроль результатов обучения проводится:

- в виде ПА - по каждому учебному модулю Программы. Форма ПА – *зачёт*. *Зачет* проводится посредством тестового контроля письменно;

- в виде итоговой аттестации (ИА).

Обучающийся допускается к ИА после освоения рабочих программ учебных модулей в объёме, предусмотренном учебным планом (УП), при успешном прохождении всех ПА в соответствии с УП. Форма итоговой аттестации – экзамен, который проводится посредством: тестового контроля письменно и решения одной ситуационной задачи в АС ДПО.

2.4.1.2. Лицам, успешно освоившим Программу и прошедшим ИА, выдаётся *удостоверение о повышении квалификации установленного образца*.

2.4.2. Шкала и порядок оценки степени освоения обучающимися учебного материала Программы.

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ РЕШЕНИЯ СИТУАЦИОННОЙ ЗАДАЧИ

Отметка	Дескрипторы			
	понимание проблемы	анализ ситуации	навыки решения ситуации	профессиональное мышление
отлично	полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию, выполнены	высокая способность анализировать ситуацию, делать выводы	высокая способность выбрать метод решения проблемы уверенные навыки решения ситуации	высокий уровень профессионального мышления
хорошо	полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию, выполнены	способность анализировать ситуацию, делать выводы	способность выбрать метод решения проблемы уверенные навыки решения ситуации	достаточный уровень профессионального мышления. Допускается одна-две неточности в ответе
удовлетворительно	частичное понимание проблемы. Большинство требований, предъявляемых к заданию, выполнены	Удовлетворительная способность анализировать ситуацию, делать выводы	Удовлетворительные навыки решения ситуации	достаточный уровень профессионального мышления. Допускается более двух неточностей в ответе
неудовлетворительно	непонимание проблемы. Многие требования, предъявляемые к заданию, не выполнены. Нет ответа. Не было попытки решить задачу	Низкая способность анализировать ситуацию	Недостаточные навыки решения ситуации	Отсутствует

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА НА ТЕСТОВЫЕ ВОПРОСЫ

Процент правильных ответов	Отметка
91-100	отлично

81-90	хорошо
71-80	удовлетворительно
Менее 71	неудовлетворительно

2.5. Оценочные материалы.

Оценочные материалы представлены в виде вопросов, тестов и ситуационных задач на электронном носителе, являющимся неотъемлемой частью Программы.

3. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

3.1. Материально-технические условия.

3.1.1. Перечень помещений Университета и/или медицинской организации, предоставленных структурному подразделению для образовательной деятельности:

№№	Наименование ВУЗА, учреждения здравоохранения, клинической базы или др.), адрес	Этаж, кабинет
1	ГАУ РО «ОКДЦ»	Помещение кафедры Персонализированной и трансляционной медицины; лаборатория клинико-гематологических исследований
2	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России	<i>Sdo.rostdmu.ru</i>

3.1.2. Перечень используемого для реализации Программы медицинского оборудования и техники:

№№	Наименование медицинского оборудования, техники, аппаратуры, технических средств обучения и т.д.
1.	Медицинская информационная система (МИС)
2.	Компьютер

3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение.

3.2.1. Литература

№№	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы, кол стр..
	Основная литература
1.	<i>Левин О.С. Полинейропатии: Клиническое руководство. М.: Медицинское информационное агентство, 2005. 495 с.</i>
2.	<i>Санадзе А.Г. Миастения и миастенические синдромы М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. 255 с.</i>

3.	<i>Руденская Г.Е., Захарова Е.Ю. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. 388 с.</i>
4.	<i>Satish V. Khadilkar, Rakhil S. Yadav, Bhagyadhan A. Patel. Neuromuscular disorders. Singapur: Springer, 2018. 534p.</i>
5.	<i>Anthony A. Amato, James A. Russell. Neuromuscular disorders. McGraw-Hill Education, 2016. 948p.</i>
	Дополнительная литература
1.	<i>Неврологические симптомы, синдромы и болезни. Справочник. – М: ГЭОТАР – 2007.</i>
2.	<i>Болезни нервной системы. В 2-х томах. - М: ГЭОТАР – 2007.</i>
3.	<i>Левин О.С. Неврология : Справочник практического врача «Медпресс-информ», Москва, 2019 – 880 с.</i>
4.	<i>Левин, О.С. Неврология: справочник практ. врача / О.С.Левин, Д.Р.Штульман. — 7-е изд., доп. и перераб. — М. :МЕДпресс-информ, 2011. - 1024 с.</i>
5.	<i>Фельдман Е., Гризольд В., Рассел Дж., Лёшер В. М.: Практическая медицина, 2016. 372с.</i>
6.	<i>Кадыков А.С., Манвелова Л.С. Тесты и шкалы в неврологии: руководство для врачей. – М.: МЕДпресс-информ, 2015. – 224 с.</i>

3.2.2. Информационно-коммуникационные ресурсы.

	Наименование ресурса	Электронный адрес
1.	Официальный сайт Минздрава России	http://www.rosminzdrav.ru
2.	Российская государственная библиотека (РГБ)	www.rsl.ru
3.	Издательство РАМН (книги по всем отраслям медицины):	www.iramn.ru

3.2.3. Автоматизированная система (АС ДПО).

Обучающиеся, в течение всего периода обучения, обеспечиваются доступом к автоматизированной системе дополнительного профессионального образования (АС ДПО) sdo.rostgmu.ru.

Основными дистанционными образовательными технологиями Программы являются интернет-технологии с методикой синхронного и/или асинхронного дистанционного обучения. Методика синхронного дистанционного обучения предусматривает on-line общение, которое реализуется в виде вебинара, онлайн-чата, виртуальный класс. Асинхронное обучение представляет собой offline просмотр записей аудиолекций, мультимедийного и печатного материала. Каждый слушатель получает доступ к учебным материалам портала и к электронной информационно-образовательной среде.

АС ДПО обеспечивает:

- возможность входа обучающегося из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»;

- одновременный доступ не менее 25 процентов обучающихся по Программе;
- доступ к учебному содержанию Программы и электронным образовательным ресурсам в соответствии с формой обучения (вопросы контроля исходного уровня знаний, вопросы для самоконтроля по каждому разделу, тестовые задания, интернет-ссылки, нормативные документы);
- фиксацию хода образовательного процесса, результатов промежуточной и итоговой аттестаций.

3.3. Кадровые условия.

Реализация Программы обеспечивается научно-педагогическими работниками кафедры Персонализированной и трансляционной медицины факультета Повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов.

Доля научно-педагогических работников, имеющих образование, соответствующее профилю преподаваемой дисциплины, модуля, имеющих сертификат специалиста по неврологии, в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 70%.

Доля научно-педагогических работников, имеющих ученую степень и/или ученое звание, в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 100%.

Доля работников из числа руководителей и работников организации, деятельность которых связана с направленностью реализуемой Программы (имеющих стаж работы в данной профессиональной области не менее 3 лет), в общем числе работников, реализующих Программу, составляет 33%.

Профессорско-преподавательский состав программы

№ п/п	Фамилия, имя, отчество,	Ученая степень, ученое звание	Должность	Место работы (основное/совмещение)
1	Бурцев Д.В.	Д.м.н.	Заведующий кафедрой Персонализированной и трансляционной медицины	Совмещение
2	Ямин М.А	К.м.н.	Ассистент кафедры Персонализированной и трансляционной медицины	Совмещение
3	Чертоусова А.Е.	К.м.н.	Ассистент кафедры Персонализированной и трансляционной медицины	Совмещение

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

1. Оформление тестов фонда тестовых заданий.

к дополнительной профессиональной программе
повышения квалификации врачей «Персонализированный подход к пациентам с
генетическими нервно-мышечными заболеваниями» со сроком освоения 36
академических часов по специальности «Неврология»

1	Кафедра	Персонализированной и трансляционной медицины
2	Факультет	Повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов
3	Адрес (база)	344000, Ростов н/Д, ул.Пушкинская, 127 ГАУ РО «ОКЦЦ»
4	Зав.кафедрой	Бурцев Д.В.
5	Ответственный составитель	Чертоусова А.Е.
6	Е-mail	aechertousova@gmail.ru
7	Моб. телефон	+7954852710
8	Кабинет №	Помещение кафедры Персонализированной и трансляционной медицины
9	Учебная дисциплина	Неврология
10	Учебный предмет	Неврология
11	Учебный год составления	2022
12	Специальность	Неврология
13	Форма обучения	очная
14	Модуль	Основы осмотра пациента с генетическим нервно-мышечным заболеванием
15	Тема	1.1,1.2,1.3,1.4,1.5,1.6,1.7,1.8,1.9
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	15
18	Тип вопроса	<i>single</i>
19	Источник	-

Список тестовых заданий

1	1	1			
1			Для СНАТ миастенического синдрома характерен уровень поражения		
			синаптический		
			постсинаптический		
	*		пресинаптический		
			мышечный		
			нейрональный		
1	1	2			
1			Для COLQ миастенического синдрома характерен уровень поражения		
	*		синаптический		
			постсинаптический		
			пресинаптический		
			мышечный		
			нейрональный		
1	1	3			
1			Для CHRNE миастенического синдрома характерен уровень поражения		
			синаптический		

	*		постсинаптический		
			пресинаптический		
			мышечный		
			нейрональный		
1	1	4			
1			Для RAPSN миастенического синдрома характерен уровень поражения		
			синаптический		
	*		постсинаптический		
			пресинаптический		
			мышечный		
			нейрональный		
1	1	5			
1			Для DOK7 миастенического синдрома характерен уровень поражения		
			синаптический		
	*		постсинаптический		
			пресинаптический		
			мышечный		
			нейрональный		

1	1	6			
1			В результате патологии какого ионного канала развивается миотония Беккера		
			Натриевого		
			Калиевого		
	*		Хлорного		
			кальциевого		
1	1	7			
1			В результате патологии какого ионного канала развивается миотония Томсена		
			Натриевого		
			Калиевого		
	*		Хлорного		
			кальциевого		
1	1	8			
1			В результате патологии какого ионного канала развивается парамиотония		
	*		Натриевого		
			Калиевого		
			Хлорного		
			кальциевого		

1	1	9			
1			В результате патологии какого ионного канала развивается гиперкалиемический периодический паралич		
	*		Натриевого		
			Калиевого		
			Хлорного		
			кальциевого		
1	1	10			
1			В результате патологии какого ионного канала развивается тиреотоксический периодический паралич		
			Натриевого		
	*		Калиевого		
			Хлорного		
			кальциевого		
1	1	11			
1			Продолжительность эпизодов мышечной слабости при гипокалиемическом периодическом параличе составляет		
	*		Часы-сутки		

			15-60 мин		
			10-30 сек		
			Дни-недели		
1	1	12			
1			Продолжительность эпизодов мышечной слабости при гиперкалиемическом периодическом параличе составляет		
			Часы-сутки		
	*		15-60 мин		
			10-30 сек		
			Дни-недели		
1	1	13			
1			Самой частой из СМА 5 является:		
	*		СМА 1 типа		
			СМА 2 типа		
			СМА 3 типа		
			СМА 4 типа		
1	1	14			
1			В генной терапии миодистрофии Дюшенна используется		

	*		Аталурен		
			Ритуксимаб		
			Нусинерсен		
			Рисдиплам		
1	1	15			
1			К генной терапии СМА 5q не относится		
	*		Аталурен		
			Онасемногенабепарвовек		
			Нусинерсен		
			Рисдиплам		

1	Кафедра	Персонализированной и трансляционной медицины
2	Факультет	Повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов
3	Адрес (база)	344000, Ростов н/Д, ул.Пушкинская, 127 ГАУ РО «ОКДЦ»
4	Зав.кафедрой	Бурцев Д.В.
5	Ответственный составитель	Чертоусова А.Е.
6	Е-mail	aechertousova@gmail.ru
7	Моб. телефон	+7954852710
8	Кабинет №	Помещение кафедры Персонализированной и трансляционной медицины
9	Учебная дисциплина	Неврология
10	Учебный предмет	Неврология
11	Учебный год составления	2022
12	Специальность	Неврология
13	Форма обучения	очная
14	Модуль	Основы осмотра пациента с генетическим нервно-мышечным заболеванием
15	Тема	2.1,2.2,2.3,2.4,2.5,2.6,2.7,2.8,2.9,2.10,2.11,2.12,2.13,2.14,2.15,2.16,2.17,2.18, 2.19,2.20,2.21,2.22,2.23,2.24

16	Подтема	-
17	Количество вопросов	15
18	Тип вопроса	<i>multiple</i>
19	Источник	-

2	1	1			
4			Наиболее частыми генами в этиологии БАС являются		
	*		C9ORF72		
	*		FUS		
	*		TARDBP		
	*		SOD1		
			SCN4A		
2	1	2			
3			При мутации в каких генах возникает гипокалиемический периодический паралич		
	*		CACNA1S		
	*		SCN4A		
			KCNJ2		
	*		KCNE3		
			KCNJ18		
2	1	3			
3			Мутации в гене SCN4A могут		

			приводить к развитию		
	*		Парамиотонии		
	*		Гипокалиемическому периодическому параличу		
			Тиреотоксическому периодическому параличу		
	*		Гиперкалиемическому периодическому параличу		
			Миотонии Беккера		
2	1	4	При патологии каких ионных каналов может развиваться гипокалиемический периодический паралич		
3					
	*		калиевый		
			хлорный		
	*		кальциевый		
	*		натриевый		
2	1	5			
3			К недистрофическим миотоническим расстройствам относят		
			Миотоническая дистрофия 2 типа		
	*		Миотония Беккера/Томсена		

	*		Парамиотония		
	*		Гиперкалиемический периодический паралич		
			Миотония Россолимо-Штейнерта-Куршмана		
2	1	6			
3			Триггерами для парамиотонии являются		
	*		Холод		
			Употребление углеводной пищи		
	*		Физическая нагрузка		
	*		Длительный отдых		
			Перегревание		
2	1	7			
2			К демиелинизирующим НМСН относят		
			НМСН 2 типа		
	*		НМСН 1 тип		
			НМСН 6 типа		
	*		НМСН 4 тип		
			НМСН 5 типа		
2	1	8			

3			К аксональным НМСН относят		
	*		НМСН 2 типа		
			НМСН 1 тип		
	*		НМСН 6 типа		
			НМСН 4 тип		
	*		НМСН 5 типа		
2	1	9			
2			К поражению моторных нервов не относят		
	*		Парестезии		
			Гипотрофия		
	*		Снижение проприоцепции		
			Гипотония (мышечная)		
			Фасцикуляции		
2	1	10			
3			К признакам аксонопатии относятся:		
	*		Снижение амплитуды М-ответа на ЭНМГ		
			Снижение скорости проведения импульса на ЭНМГ		
	*		Нижние конечности поражены больше верхних		
	*		Обычно нормальная или минимально сниженная скорость		

			проведения импульса на ЭНМГ		
			Длительное отсутствие мышечных атрофий		
2	1	12			
4			К признакам миелинопатии относятся		
			Мышечные атрофии		
	*		Арефлексия		
	*		Слабость без атрофий		
	*		Снижение скорости проведения импульса на ЭНМГ		
	*		Моторный дефицит превалирует над сенсорным		
2	1	13			
4			С антимиотнической целью используют		
	*		Ацетазоламид		
	*		Кломипрамин		
	*		Фенитоин		
			Вальпроевая кислота		
	*		Карбамазепин		
2	1	14			

3			К болезням двигательного мотонейрона относятся		
	*		первичный боковой склероз		
	*		спинальная мышечная атрофия		
			OMAN		
			Миотоническая дистрофия 1 типа		
			OMSAN		
2	1	15			
2			К клиническим проявлениям БАС не относятся		
			Бульбарные нарушения		
			Псевдобульбарные нарушения		
			Респираторные нарушения		
	*		Гипертрофии мышц		
	*		Диспептические нарушения		

2. Оформление фонда ситуационных задач

(для проведения экзамена в АС ДПО).

СИТУАЦИОННЫЕ ЗАДАЧИ:

Задача 1

Женщина, 45 лет, 2 года назад дебютировал медленно прогрессирующий и постоянный двусторонний птоз. 2 месяца назад присоединилась гнусавость голоса и поперхивание пищей.

В неврологическом статусе: сухожильные рефлексы симметричны, средней живости, без патологических стопных знаков, чувствительных нарушений нет, сила в мышцах не изменена. Двусторонний полуптоз. Движение глазных яблок умеренно ограничены во все стороны. Глоточный рефлекс снижен. Патологии ЧМН нет.

ВОПРОСЫ

1. Что необходимо добавить к анамнезу
 - a. Наследственный анамнез; *
 - b. Данные о перенесенных заболеваниях;
 - c. Наличие вакцинации в недавнем времени;
 - d. Данные по осмотру офтальмологом;
 - e. Данные по осмотру ревматологом

2. Сформулируйте клинический диагноз
 - a. Эндокринная офтальмопатия;
 - b. Миастения глазная форма;
 - c. Миотоническая дистрофия;
 - d. Миастения генерализованная форма;
 - e. Окулофарингеальная мышечная дистрофия*

3. Что из дополнительных исследований необходимо рекомендовать
 - a. ЭМГ игольчатая;*
 - b. ЭНМГ декремент тест с прозериновой пробой;
 - c. Поиск мутаций в генеPABPN1; *
 - d. Определение уровня Ат к ацетилхолиновым рецепторам в сыворотке крови;
 - e. Определение уровня КФК сыворотки крови*

Задача 2

Мужчина, 32 лет. С 24 лет отмечает слабость мышц лица- постоянно опущены веки, не может улыбнуться, шея «стала уставать» держать голову. В начале движения чувствует скованность в мышцах конечностей. С 27 лет стал отмечать гнусавый оттенок голоса
В неврологическом статусе:

ВОПРОСЫ

1. Что необходимо добавить к анамнезу
 - a. Наследственный анамнез; *
 - b. Данные о перенесенных заболеваниях;
 - c. Наличие вакцинации в недавнем времени;
 - d. Данные по осмотру офтальмологом;

е. Данные по осмотру ревматологом

2. Что необходимо добавить к неврологическому осмотру

- а. Глоточный рефлекс; *
- б. Миотонический феномен;
- в. Холодовой тест;
- г. Прозериновая проба;
- е. Пробы на патологическую мышечную утомляемость

3. Сформулируйте клинический диагноз

- а. Эндокринная офтальмопатия;
- б. Миастения глазная форма;
- в. Миотоническая дистрофия 1 типа; *
- г. Миастения генерализованная форма;
- е. Окулофарингеальная мышечная дистрофия

4. Что из дополнительных исследований необходимо рекомендовать

- а. ЭМГ игольчатая; *
- б. ЭНМГ декремент тест с прозериновой пробой;
- в. Поиск мутаций в гене DMPK; *
- г. Определение уровня Ат к ацетилхолиновым рецепторам в сыворотке крови;
- е. Определение уровня КФК сыворотки крови *

Задача 3

Мужчина, 18 лет, в течение 2х лет беспокоят приступы слабости в верхних и нижних конечностях, сознание при этом не нарушено, длительностью от 10 минут до 12 часов. Кратность приступов до 5-6 в месяц, чаще в утренние часы. По данному поводу неоднократно обследован: МРТ головного мозга - норма, ЭЭГ мониторинг 3-часовой – норма.

В неврологическом статусе: сухожильные рефлекс проксимальные и дистальные в норме, без патологических стопных знаков, чувствительность ненарушена, сила в мышцах 5 баллов. Проба на патологическую мышечную утомляемость в норме. ЧМН без патологии.

ВОПРОСЫ

1. Что необходимо добавить к анамнезу

- а. Наследственный анамнез; *
- б. Данные о наличии сопутствующей патологии – Эндокринного генеза и кишечника;
- в. Наличие вакцинации в недавнем времени;

- d. Возможные триггеры накануне приступов слабости – холод, употребление углеводной пищи;
- e. Наличие эпизодов напряжения и скованности в мышцах

2. Что необходимо добавить к неврологическому осмотру

- a. Глоточный рефлекс;
- b. Миотонический феномен;*
- c. Холодовой тест;
- d. Прозериновая проба;
- e. Пробы на патологическую мышечную утомляемость

3. Сформулируйте клинический диагноз

- a. Гипокалиемический периодический паралич;*
- b. Миастения глазная форма;
- c. Миотоническая дистрофия 1 типа;
- d. Миастения генерализованная форма;
- e. Гиперкалиемический периодический паралич

4. Что из дополнительных исследований необходимо рекомендовать

- a. ЭМГ игольчатая вне и во время приступа;*
- b. ЭНМГ декремент тест с прозериновой пробой;
- c. Провокация приступа- физической нагрузкой, употреблением углеводной пищи, выполнение анализа КЩС во время приступа *
- d. Определение уровня Ат к ацетилхолиновым рецепторам в сыворотке крови;
- e. Определение уровня КФК сыворотки крови*