

**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 № 1

«12» 01 2021 г.

УТВЕРЖДЕНО
приказом ректора
«14» 01 2021 г.
№ 06

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ**

*" Прогрессирующие мышечные дистрофии и спинальные
мышечные атрофии "*

по основной специальности: Генетика

Трудоемкость: 36 часа

Форма освоения: очная

Документ о квалификации: удостоверение о повышении квалификации

Ростов-на-Дону, 2021

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Прогрессирующие мышечные дистрофии и спинальные мышечные атрофии» обсуждена и одобрена на заседании кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики) факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

Заведующий кафедрой *Шатохин Ю.В.*

Программа рекомендована к утверждению рецензентами:

Матулевич С. А. - доктор медицинских наук, доцент кафедры биологии с курсом медицинской генетики ФГБОУ ВПО КубГМУ Минздрава России, заведующая межрегиональной медико-генетической консультацией ГБУЗ «Научно - исследовательский институт - Краевая клиническая больница №1 имени профессора С.В. Очаповского» Минздрава Краснодарского края, д.м.н., главный внештатный генетик министерства здравоохранения Краснодарского края (Краснодар).

Полоников А.В. – доктор медицинских наук, профессор кафедры биологии, медицинской генетики и экологии ФГБОУ ВО КГМУ Минздрава России, директор научно-исследовательского института генетической и молекулярной эпидемиологии ФГБОУ ВО КГМУ Минздрава России, заведующий лабораторией статистической генетики и биоинформатики, член Российского общества медицинских генетиков (РОМГ), Всероссийского общества генетиков и селекционеров (ВОГиС), Организации генома человека HUGO (Human Genome Organization), Общества variability генома человека HGVS (Human Genome Variation Society)

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Прогрессирующие мышечные дистрофии и спинальные мышечные атрофии» (далее - Программа) разработана рабочей группой сотрудников кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики) ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, заведующий кафедрой *Шатохин Ю.В.*

Состав рабочей группы:

№№	Фамилия, имя, отчество	Учёная степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1	2	3	4	5
1.	<i>Амелина С.С.</i>	д.м.н.,	Профессор кафедры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
2.	<i>Дегтерева Е.В.</i>	к.м.н.,	Доцент кафедры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
3.	<i>Морданов С.В.</i>	к.м.н.	Ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	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;
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.

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 - генетик» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 11 марта 2019 г. N 142н, регистрационный номер 1250).
- ФГОС ВО по специальности генетика, утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 г. № 1072.
- 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 – врачи-генетики

1.3. Цель реализации программы

совершенствование имеющихся профессиональных компетенций и повышение профессионального уровня в области теоретических знаний и навыков в диагностике и лечении прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий

Вид профессиональной деятельности: Профилактика, диагностика, лечение врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинская реабилитация пациентов

Уровень квалификации: 8

Связь Программы с профессиональным стандартом представить в таблице 1.

Таблица 1

Связь Программы с профессиональным стандартом

Профессиональный стандарт: «Врач - генетик» (утвержден приказом Мин-

труда и соцзащиты РФ от 11 марта 2019 г. N 142н, регистрационный номер 1250).		
ОТФ (наименование)	Трудовые функции	
	Код ТФ	Наименование ТФ
Оказание медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"	А/01.8	Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания
	А/02.8	Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	А/03.8	Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге

1.4. Планируемые результаты обучения

Таблица 2

Планируемые результаты обучения

ПК	Описание компетенции	Код ТФ проф-стандарта
ПК-1	<p>готовность к оказанию медицинской помощи пациентам с прогрессирующими мышечными дистрофиями и спинальными мышечными атрофиями</p> <p>должен знать: Порядок оказания медицинской помощи пациентам с прогрессирующими мышечными дистрофиями и спинальными мышечными атрофий, распознавание особенностей клинической картины, классификации, диагностики и дифференциальной диагностики, течения и исходов, принципов лечения прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий;</p> <p>составление генеалогического анализа и определение типа наследования прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий;</p> <p>назначение лабораторных исследований для диагностики прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий, включая молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению, интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессиру-</p>	<p>А/01.8</p> <p>А/02.8</p> <p>А/03.8</p>

	<p>ющих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий;</p> <p>использование инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий с учетом возрастных особенностей;</p> <p>использование клинических рекомендаций (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с прогрессирующими мышечными дистрофиями и спинальными мышечными атрофиями</p>	
	<p>должен уметь: осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий</p> <p>Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий</p> <p>Оценивать наличие у пациентов признаков прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития</p> <p>Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий</p> <p>Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий для определения типа наследования заболевания</p> <p>Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской</p>	

	<p>помощи</p> <p>Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий</p> <p>Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий</p>	
	<p>должен владеть: Составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий</p> <p>Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий, на лабораторные (включая биохимические, молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>	

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

«Прогрессирующие мышечные дистрофии и спинальные мышечные атрофии» 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 (формируемые) ПК	Форма контроля
				ЛЗ	ПЗ	СЗ	СР		ЛЗ	ПЗ	СЗ	СР				
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
1	Специальные дисциплины															
1.1	Прогрессирующие мышечные дистрофии	17	9	2	4	2		8	2	4	2	-	-	1	ПК-1	ТК
1.2	Спинальные мышечные атрофии	17	9	2	4	2		8	2	4	2	-	-	1	ПК-1	ТК
	Всего часов (специальные дисциплины)	34	18	4	8	4		16	4	8	4		-	2	-	
	Итоговая аттестация	2														экзамен
	Всего часов по программе	36	18	4	8	4		16	4	8	4			2		

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

Название модуля: Прогрессирующие мышечные дистрофии и спинальные мышечные атрофии

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1	Прогрессирующие мышечные дистрофии: Дюшенна; Беккера; Эмери-Дрейфуса
1.2	Лицелопаточно-бедренная прогрессирующая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина
1.3	Поясно-конечностные формы прогрессирующих мышечных дистрофий
1.4	Спинальные мышечные атрофии детского возраста (I тип – болезнь Вернига-Гофмана, II тип – промежуточный вариант, III тип – Кугельберга -Веландера)
1.5	Спинальные мышечные атрофии с поздним дебютом (X-сцепленная бульбарная спинальная мышечная атрофия)
1.6	Симуляционный курс: Миодистрофия Дюшенна; СМА болезнь Кугельберга-Веландера

Обучающий симуляционный курс

Ситуации	Проверяемые трудовые функции	Симуляционное и вспомогательное оборудование	Расходные материалы	Задачи симуляции
Сбор жалоб и анамнеза	A/01.8 Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	Стол рабочий. Стулья (для врача, пациента и места, куда можно положить вещи пациента) раковина с однорычажным смесителем, планаль-	Форма заключения для самостоятельного заполнения обучающимся. Лист бумаги для черновых записей обучающегося. Ручка для записей.	Сбор жалоб, анамнеза жизни, анамнеза болезни у пациента (его законного представителя), анализ полученной информации

		ный стол (для кабинета педиатра)		
--	--	----------------------------------	--	--

2.4. Оценка качества освоения программы.

2.4.1. Форма итоговой аттестации.

2.4.1.1. Контроль результатов обучения проводится:

- в виде итоговой аттестации (ИА).

Обучающийся допускается к ИА после освоения рабочих программ учебных модулей в объёме, предусмотренном учебным планом (УП). Форма итоговой аттестации – экзамен, который проводится посредством: тестового контроля в АС ДПО и собеседования с обучающимся.

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 ОТВЕТА НА ТЕОРЕТИЧЕСКИЙ ВОПРОС

Отметка	Дескрипторы		
	прочность знаний	умение объяснять сущность явлений, процессов, делать выводы	логичность и последовательность ответа
отлично	прочность знаний, знание основных процессов изучаемой предметной области, ответ отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владением терминологическим аппаратом; логичностью и последовательностью ответа	высокое умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры	высокая логичность и последовательность ответа
хорошо	прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; свободное владение монологической речью, однако допускается одна - две неточности в ответе	умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; однако допускается одна - две неточности в ответе	логичность и последовательность ответа
удовлетворительно	удовлетворительные знания процессов изучаемой предметной области, ответ, отлич-	удовлетворительное умение давать аргументированные ответы и приво-	удовлетворительная логичность и последо-

	чающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории. Допускается несколько ошибок в содержании ответа	дить примеры; удовлетворительно сформированные навыки анализа явлений, процессов. Допускается несколько ошибок в содержании ответа	вательность ответа
неудовлетворительно	слабое знание изучаемой предметной области, неглубокое раскрытие темы; слабое знание основных вопросов теории, слабые навыки анализа явлений, процессов. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа	неумение давать аргументированные ответы	отсутствие логичности и последовательности ответа

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	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38, консультативная поликлиника	1 этаж 106 каб
2	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-	5 этаж, 1, 2 учебная комната

	Дону, пер. Нахичеванский, 38 Лечебно-диагностический корпус (Литер: Б-А), 5 этаж) лаборатория медицинской генетики, учебная комната №1, 2	
3	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38, здание пищеблока	2 этаж, учебная комната кафедры

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

№№	Наименование медицинского оборудования, техники, аппаратуры, технических средств обучения и т.д.
1.	тонометр
2.	стетоскоп
3	фонендоскоп
4	аппарат для измерения артериального давления с детскими манжетками
5	термометр
6	медицинские весы
7	ростомер
8	противошоковый набор
9	набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий
10	облучатель бактерицидный
11	пеленальный стол
12	сантиметровые ленты

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.	Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии учеб. пособие / Г.Р. Мутовин.-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
2.	Наследственные болезни: национальное рук-во: / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
3	Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р.Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова .- Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 642 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
	Дополнительная литература
1	Генетический паспорт - основа индивидуальной и предиктивной меди-

	цины/ под ред. В.С. Баранова. – СПб: Изд-во Н-Л, 2009. - 528 с.
2	Клиническая генетика: учебник для вузов: для студентов, интернов, ординаторов, аспирантов и преподавателей/ В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын [и др.]- Санкт-ПетербургПб: ФОЛИАНТ,2015-398 с.
10	Наследственные атаксии и параплегии / С.Н. Иллариошкин, Г.Е. Руденская, И.А. Иванова-Смоленская и др. - М : МЕДпресс- информ, 2006. - 416с.
11	Наследственные болезни / под ред. Е.К.Гинтера, В.П. Пузырева-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. -464 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача».

3.2.2. Информационно-коммуникационные ресурсы.

ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ		Доступ к ресурсу
1.	Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/opac/	Доступ неограничен
2.	Консультант студента : ЭБС. – Москва : ООО «ИПУЗ». - URL: http://www.studmedlib.ru	Доступ неограничен
3.	Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : ЭБС. – Москва : ООО ГК «ГЭОТАР». - URL: http://www.rosmedlib.ru	Доступ неограничен
4.	Консультант Плюс : справочная правовая система. - URL: http://www.consultant.ru	Доступ с компьютеров вуза
5.	Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: http://elibrary.ru	Открытый доступ
6.	Национальная электронная библиотека. - URL: http://нэб.рф/	Доступ с компьютеров библиотеки
7.	Scopus / Elsevier Inc., Reed Elsevier. – Philadelphia: Elsevier B.V., PA. – URL: http://www.scopus.com/ по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (Нацпроект)	Доступ неограничен
8.	Web of Science / Clarivate Analytics. - URL: http://apps.webofknowledge.com по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (Нацпроект)	Доступ неограничен
9.	Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу: http://rostgmu.ru →Библиотека→Электронный каталог→Открытые ресурсы интернет→далее по ключевому слову...	

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 яв-

ляются 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 и итоговой аттестаций.

3.3. Кадровые условия.

Реализация Программы обеспечивается научно-педагогическими работниками кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики) факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

Доля научно-педагогических работников, имеющих образование, соответствующее профилю преподаваемой дисциплины, модуля, имеющих сертификат специалиста по специальности «генетика», в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 100% .

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 100%

Профессорско-преподавательский состав программы

№ п/п	Фамилия, имя, отчество,	Ученая степень, ученое звание	Должность	Место работы (основное/совмещение)
1	Амелина С.С.	д.м.н.	Профессор ка-	ФГБОУ ВО

			федры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	РостГМУ Минздрава России (основное)
2	Дегтерева Е.В.	к.м.н.	Доцент кафедры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (основное)
3	Морданов С.В.	к.м.н.	Ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (совмещение)

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**1. Оформление тестов фонда тестовых заданий.**

к дополнительной профессиональной программе
повышения квалификации врачей «Прогрессирующие мышечные дистрофии
и спинальные мышечные атрофии» со сроком освоения 36 академических ча-
сов по специальности «Генетика».

1	Кафедра	гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
2	Факультет	повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.
3	Адрес (база)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38, консультативная поликлиника ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38 Лечебно-диагностический корпус (Литер: Б-А), 5 этаж) лаборатория медицинской генетики, учебная комната №1, 2
4	Зав.кафедрой	Шатохин Юрий Васильевич
5	Ответственный составитель	Амелина Светлана Сергеевна
6	Е-mail	samelina60@mail.ru
7	Моб. телефон	+7(988)994-43-95
8	Кабинет №	106
9	Учебная дисциплина	Генетика
10	Учебный предмет	Генетика
11	Учебный год составления	2021
12	Специальность	Генетика
13	Форма обучения	очное
14	Модуль	Прогрессирующие мышечные дистрофии и спинальные мышечные атрофии
15	Тема	Прогрессирующие мышечные дистрофии: Дюшенна; Беккера; Эмери-Дрейфуса
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	15

18	Тип вопроса	single
19	Источник	-
20	Модуль	Прогрессирующие мышечные дистрофии и спинальные мышечные атрофии
21	Тема	Лицелопаточно-бедренная прогрессирующая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина
22	Подтема	-
23	Количество вопросов	5
24	Тип вопроса	single
25	Источник	-
26	Модуль	Прогрессирующие мышечные дистрофии и спинальные мышечные атрофии
27	Тема	Поясно-конечностные формы прогрессирующих мышечных дистрофий
28	Подтема	-
29	Количество вопросов	10
30	Тип вопроса	single
31	Источник	-
32	Модуль	Прогрессирующие мышечные дистрофии и спинальные мышечные атрофии
33	Тема	Спинальные мышечные атрофии детского возраста (I тип – болезнь Вернига-Гофмана, II тип – промежуточный вариант, III тип – Кугельберга - Веландера)
34	Подтема	-
35	Количество вопросов	15
36	Тип вопроса	single
37	Источник	-
38	Модуль	Прогрессирующие мышечные дистрофии и спинальные мышечные атрофии
39	Тема	Спинальные мышечные атрофии с поздним дебютом (X-сцепленная бульбарная спинальная мышечная атрофия)
40	Подтема	-
41	Количество вопросов	5
42	Тип вопроса	single

Список тестовых заданий

1	1	1			
			По X-сцепленному рецессивному типу наследуется заболевание:		
			б. Марфана		
			б. Шарко		
			полидактилия		
	*		миопатия Дюшена		
1	1	2			
			У женщины, имеющей двух сыновей, больных мышечной дистрофией Дюшена, и здоровую дочь вероятность рождения ещё одного больного сына составляет (в процентах)		
			100		
			75		
	*		50		
			25		
1	1	3			
			По X-сцепленному рецессивному типу наследуется:		
	*		Мышечная дистрофия Беккера		
			с. Керна Сейра		
			Туберозный склероз		
			с. Марфана		
1	1	4			
			Миодистрофия Дюшена связана с мутацией в гене:		
			EDA		
	*		DMD		
			DES		
			SMN2		
1	1	5			
			Генетический дефект при прогресси-		

			рующей мышечной дистрофии Дюшена и Беккера обусловлен		
			Мутациями в неаллельных локусах X-хромосомы		
			Мутациями в разных районах гена дистрофина		
	*		Мутациями в гене дистрофина с разными фенотипическими проявлениями		
			Делециями		
1	1	6			
			Наиболее частыми в гене DMD, ответственном за возникновение мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера являются		
			Мутации сайта сплайсинга		
			Нонсенс-мутации		
			Дубликации одного или нескольких экзонов гена		
	*		Делеции одного или нескольких экзонов гена		
1	1	7			
			Ранее возникновение контрактур характерно для		
			Мотосенсорной нейропатии		
			Спинальной амиотрофии Кугельберга - Веландера		
			Миодистрофии Эмери -Дрейфуса		
	*		Прогрессирующей мышечной дистрофии (тип Беккера)		
1	1	8			
			Возникновение псевдогипертрофий икроножных мышц наиболее характерно для мышечной дистрофии		
			Эмери-Дрейфуса		
	*		Дюшена		
			Моторно-сенсорной нейропатии		

			Миоши		
1	1	9			
			Одним из характерных симптомов прогрессирующей мышечной дистрофии Эмери-дрейфуса		
	*		Нарушение ритма сердца		
			Гепатопатии		
			Фасцикуляций мышц		
			Психических расстройств		
1	1	10			
			Клинический полиморфизм мышечной дистрофии Дюшена и Беккера обусловлен		
			Возрастом матери		
			Воздействием факторов внешней среды		
	*		Наличием различных мутаций в одном гене		
			Наличием мутаций в двух различных генах		
1	1	11			
			Наличие псевдогипертрофий икроножных мышц у больных мышечной дистрофией Дюшена/Беккера обусловлено		
			Увеличением мышечной массы		
			Увеличением объема перимизия		
	*		Замещением мышечной ткани соединительной тканью		
			Жировой инфильтрацией мышц		
1	1	12			
			Причиной появления клинических симптомов мышечной дистрофии Дюшенна у женщин, гетерозиготных носительниц мутации в гене DMD, может быть		
			Наличие 2 и более больных сыновей		

	*		Несбалансированная лайонизация X-хромосом		
			Возраст женщины		
			Трисомия по X-хромосоме		
1	1	13			
			Подтверждающей диагностикой для прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна является		
			Биохимический анализ		
	*		ДНК-диагностика		
			ЭНМГ		
			Кариотипирование		
1	1	14			
			Прогрессирующая мышечная слабость, псевдогипертрофии мышц, угнетение сухожильных рефлексов, снижение интеллекта являются признаками		
			Спинальной амиотрофии		
			Миодистрофии Дюшенна		
			Немалиновой миопатии		
			Миотонии Томсена		
1	1	15			
			Наиболее информативным биохимическим тестом для дифференциальной диагностики прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна является исследование уровня		
	*		КФК		
			Глюкозы в спинномозговой жидкости		
			гормонов		
			Холестерола		
1	2	1			
			При мышечной дистрофии Ландузи-Дежерина может наблюдаться тугоухость		
			Смешанная		

			Центрального генеза		
			Кондуктивная		
	*		Нейросенсорная		
1	2	2			
			Клиническая картина миопатии Ландузи-Дежерина не включает в себя		
	*		Преимущественное поражение мышц нижних конечностей		
			Крыловидные лопатки		
			Атрофии грудных мышц		
			Амимичное лицо		
1	2	3			
			Мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина обусловлена		
			Мутациями в гене FKRP		
	*		Уменьшением количества повторов D4Z4 на хромосоме 4q35		
			Увеличением количества поторов D4Z4 на хромосоме 4q35		
			Мутациями в гене LMNA		
1	2	4			
			Мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина наследуется		
	*		Аутосомно-доминантно		
			X-сцепленно-рецессивно		
			Аутосомно-рецессивно		
			X-сцепленно-доминантно		
1	2	5			
			Первыми клиническими признаками миопатии Ландузи-Дежерина обычно являются		
	*		Слабость и атрофии мышц лица и плечевого пояса		
			Поражение мышц нижних конечностей		
			Псевдогипертрофии различных групп мышц: икроножных, дельто-		

			видных, ягодичных, иногда прямых мышц живота, бедер		
			Снижение или утрата коленных рефлексов		
1	3	1			
			Наиболее распространенный вариант поясно-конечностных мышечных дистрофий с аутосомно-рецессивным типом наследования обусловлен мутациями в гене		
			MYH7		
			FKRP		
	*		CAPN3		
			MPZ		
1	3	2			
			Наиболее вероятным диагнозом при наличии у больного нарушения походки, трудности при подъеме по лестнице, гипорефлексии с ног и рук, повышения уровня КФК, является		
			Наследственная моторно-сенсорная нейропатия		
			Проксимальная спинальная мышечная атрофия		
	*		Поясно-конечностная мышечная дистрофия		
			Миотоническая дистрофия		
1	3	3			
			Наибольшее количество поясно-конечностных мышечных дистрофий наследуются		
			Аутосомно-доминантно		
			X-сцепленно-рецессивно		
			Сцеплено с Y-хромосомой		
	*		Аутосомно-рецессивно		
1	3	4			
			При поясно-конечностных мышеч-		

			ных дистрофий 1А типа патогенные варианты могут быть обнаружены в генах		
			SCARM1		
			POMT1		
	*		MYOT		
			SCARM2		
1	3	5			
			Для пояснично-конечностной мышечной дистрофии 1А типа характерен тип наследования		
			Х-сцепленный доминантный		
			Аутосомно-рецессивный		
	*		Аутосомно-доминантный		
			Х-сцепленный рецессивный		
1	3	6			
			При пояснично-конечностных мышечных дистрофиях 1В типа патогенные варианты могут быть обнаружены в генах		
	*		LMNA		
			GAA		
			RYR1		
			CAV1		
1	3	7			
			При пояснично-конечностной мышечной дистрофии 2А типа патогенные варианты могут быть обнаружены в генах		
			IDUA		
			ALDOA		
	*		CAPN3		
			АНСУ		
1	3	8			
			Для пояснично-конечностной мышечной дистрофии 2 типа характерен тип наследования		

			X-сцепленный рецессивный		
			X-сцепленный доминантный		
			Аутосомно-доминантный		
	*		Аутосомно-рецессивный		
1	3	9			
			При поясно-конечностной мышечной дистрофии 1E типа патогенные варианты могут быть обнаружены в генах		
			SUCLA2		
	*		DNAJB6		
			GYG1		
			SGCD		
1	3	10			
			Риск рождения ребенка в семье, где женщина страдает поясно-конечностной мышечной дистрофией с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленной мутациями в гене CAPN3, а мужчина является здоровым гетерозиготным носителем мутации в том же гене, составляет (в %)		
			100		
	*		50		
			70		
			20		
1	4	1			
			Спинальная мышечная атрофия типов I-IV характеризуется типом наследования:		
			Только аутосомно-доминантным		
	*		Только аутосомно-рецессивным		
			И аутосомно-доминантным и аутосомно – рецессивным		
			X-сцепленным		
1	4	2			

			Спинальная мышечная атрофия характеризуется:		
	*		поражением мотонейронов передних рогов спинного мозга, реже ствола мозга		
			прогрессирующей слабостью проксимальных мышц, вызванной дегенерацией мышечных волокон		
			поражением мышц дистальных отделов конечностей		
			поражениям центральной нервной системы и внутренних органов		
1	4	3			
			Возраст манифестации при 3 типе СМА (Болезнь Кугельберга Веландер)		
			0-6 месяцев		
	*		Старше 18 месяцев		
			В подростковом или взрослом возрасте		
			От 0 до 50 лет		
1	4	4			
			Возраст манифестации при 1 типе СМА (Болезнь ВерднигаГофманна)		
	*		0-6 месяцев		
			Старше 18 месяцев		
			В подростковом или взрослом возрасте		
			От 0 до 50 лет		
1	4	5			
			У больных проксимальной спинальной мышечной атрофией в гене SMN1 наиболее часто выявляют		
			Нонсенс-мутации в копмаунгетерозиготном состоянии		
			Делеции 7 экзона гена в компаундгетерозиготном состоянии		
			Миссенс-мутации в гомозиготном		

			состоянии		
	*		Делеции 7 экзона гена в гомозиготном состоянии		
1	4	6			
			К аутосомно – доминантному типу наследования относятся:		
			СМА с врожденными переломами 1, СМА с прогрессирующей миоклонус эпилепсией, Спинальная моторная нейропатия		
	*		Спинальная мышечная атрофия, врожденная доброкачественная, с контрактурами, СМА, форма взрослых (тип Финкеля), СМА, форма взрослых + крампи (Джокела тип)		
			СМА Кеннеди, СМА с артрогрипозом 2, СМА дистальная 3		
			СМА, тип Окинава, СМА с умственной отсталостью, СМА Кеннеди		
1	4	7			
			К аутосомно – рецессивному типу наследования относятся:		
	*		СМА с врожденными переломами 1, СМА с прогрессирующей миоклонус эпилепсией, Спинальная моторная нейропатия		
			Спинальная мышечная атрофия, врожденная доброкачественная, с контрактурами, СМА, форма взрослых (тип Финкеля), СМА, форма взрослых + крампи (Джокела тип)		
			СМА Кеннеди, СМА с артрогрипозом 2, СМА дистальная 3		
			СМА, тип Окинава, СМА с умственной отсталостью, СМА Кеннеди		
1	4	8			
			СМА с врожденными переломами характеризуется:		

	*		характеризуется тяжелой гипотонией и гипокинезией плода, что приводит к развитию врожденных контрактур, артрогипозу		
			характеризующееся симметричной проксимальной нейрогенной атрофия мышц, когнитивной дисфункцией и прогрессирующей церебральной атрофией		
			характеризуется ранней манифестацией проксимальной мышечной гипотонии и развитием генерализованной мышечной атрофии		
			характеризуется сочетанием дегенерации мозжечковых и спинномозговых мотонейронов		
1	4	9			
			При спинальной мышечной атрофии, обусловленной мутациями в гене SMN1, различают ___клинических варианта/вариантов		
			2		
	*		5		
			4		
			3		
1	4	10			
			Различная тяжесть клинических вариантов спинальной мышечной атрофии, обусловленной мутациями в гене SMN1, обусловлена		
			Различным количеством копий гена SERF1A		
			Различным количеством копий гена NAIP		
			Различным количеством копий гена SMN2		
			Влиянием средовых факторов		
1	4	11			

			Основным механизмом действия препарата «Спинраза» используемого при лечении спинальной мышечной атрофии, обусловленной мутациями в гене SMN1, является ___экзона ___гена __при сплайсинге		
			Вырезание; 7; SMN2		
	*		Сохранение; 7; SMN2		
			Сохранение; 8; SMN1		
			Вырезание; 8; SMN2		
1	4	12			
			Проксимальная спинальная мышечная атрофия обусловлена делецией 7 и 8 экзонов гена SMN1 у ___% больных		
			45		
			7		
			20		
	*		95		
1	4	13			
			Прогрессирующая слабость проксимальных мышц, фасцикуляции, манифестации в 3-4 десятилетии жизни, нейрогенный тип электромиограмме характерны для		
			Спинальной мышечной атрофии Кugelberg-Веландер		
			Поясно-конечностной мышечной дистрофии		
	*		Спинальной мышечной атрофии Финкеля		
			Моторно-сенсорной нейропатии		
1	4	14			
1			Для больных с проксимальной спинальной мышечной атрофией характерно наличие		
			Псевдогипертрофии икроножных		

			мышц		
			Повышение уровня КФК		
	*		Фасцикуляций различных мышечных групп		
			Сухожильной гиперрефлексии		
1	4	15			
			Для подтверждающей диагностики спинальной амиотрофии используют		
			Селективный биохимический скрининг		
			МРТ головного мозга		
	*		ДНК-диагностику		
			кариотипирование		
1	5	1			
			К X-сцепленному рецессивному типу наследования относятся:		
			СМА с врожденными переломами 1, СМА с прогрессирующей миоклонус эпилепсией, Спинальная моторная нейропатия		
			Спинальная мышечная атрофия, врожденная доброкачественная, с контрактурами, СМА, форма взрослых (тип Финкеля), СМА, форма взрослых + крампи (Джокела тип)		
	*		СМА Кеннеди, СМА с артрогрипозом 2, СМА дистальная 3		
			СМА, тип Окинава, СМА с умственной отсталостью, СМА Кеннеди		
1	5	2			
			При бульбо-спинальной мышечной атрофии Кеннеди, как правило, не выявляют		
			Фасцикуляции мышц		
	*		Повышение сухожильных рефлексов		
			Нарушение глотания		
			гинекомастию		

1	5	3			
			Вероятность гетерозиготного носительства гена у дочери больного с бульбо-спинальной мышечной атрофией Кеннеди составляет (в%)		
			50		
	*		100		
			10		
			25		
1	5	4			
			Нисходящие параличи, атрофия мышц и фасцикуляции, поражение бульбарной группы черепных нервов, являются основными фенотипическими признаками		
			Хореи Генгтингтона		
	*		Синдрома Кеннеди		
			Синдрома врожденной центральной гиповентиляции		
			Мышечной дистрофии Ландузи-Дежерина		
1	5	5			
			Для подтверждающей диагностики бульбо-спинальной мышечной атрофии Кеннеди используют		
			Селективный биохимический скрининг		
			МРТ головного мозга		
	*		ДНК-диагностику		
			кариотипирование		

2 Контрольные вопросы для итоговой аттестации

1. Мышечная дистрофия Дюшена. Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
2. Мышечная дистрофия Бекера. Патогенез. Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение.

3. Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
4. Конечностно-поясничная форма прогрессирующей мышечной дистрофии. Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
5. Лицелопаточно бедренная ПМД Ландузи-Дежерина. Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
6. Спинальная мышечная атрофия. Тип I Этиология. Тип наследования. Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
7. Спинальная мышечная атрофия. Тип II Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
8. Спинальная мышечная атрофия. Тип III Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
9. Спинальная мышечная атрофия. С поздним дебютом (X-сцепленная бульбарная спинальная мышечная атрофия) Этиология. Патогенез. Клиника.
10. Спинальная мышечная атрофия. С поздним дебютом (X-сцепленная бульбарная спинальная мышечная атрофия) Критерии диагноза. Дифференциальная диагностика. Лечение