

**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 № 6

УТВЕРЖДЕНО
приказом ректора
«20» июня 2025г.
№ 341

«17» июня 2025 г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ**

**" 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, 2025

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

Заведующий кафедрой, д.м.н., профессор Ю.В. Шатохин

Программа рекомендована к утверждению рецензентами:

1. Шкурат Т. П. - доктор биологических наук, профессор, заведующая кафедрой генетики ФГАОУ ВО "Южный федеральный университет"
2. Машкина Е.В. – доктор биологических наук, доцент, профессор кафедры генетики ФГАОУ ВО "Южный федеральный университет"

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации врачей «Прогрессирующие мышечные дистрофии и спинальные мышечные атрофии» (далее - Программа) разработана рабочей группой сотрудников кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами 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 курсами 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 курсами 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 курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
4.	<i>Пономарёва Т.И.</i>	к.м.н.	Ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами 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 29.12.2012 N 273-ФЗ (ред. от 25.12.2023) "Об образовании в Российской Федерации" (с изм. и доп., вступ. в силу с 01.01.2024)
- 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).
- 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 – генетика

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 по специальности «генетика»

Вид профессиональной деятельности: Врачебная практика в области генетики

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 Минтруда и соцзащиты РФ от 11 марта 2019 г. N 142н, регистрационный номер 1250).		
ОТФ	Трудовые функции	
	Код ТФ	Наименование ТФ
Оказание медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"	A/01.8	Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания
	A/02.8	Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	A/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 профстандарта
ПК-1	готовность к оказанию медицинской помощи пациентам с прогрессирующими мышечными дистрофиями и спинальными мышечными атрофиями	A/01.8 A/02.8 A/03.8
	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; составление генеалогического анализа и определение типа наследования прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий; 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 прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий; использование инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий с учетом возрастных особенностей; использование клинических рекомендаций (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с прогрессирующими мышечными дистрофиями и спинальными мышечными атрофиями	
	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 Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий Оценивать наличие у пациентов признаков прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий 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 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 помощи Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий	
	должен владеть: Составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза прогрессирующих мышечных дистрофий и спинальных мышечных атрофий 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 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	

1.5 Форма обучения

График обучения Форма обучения	Акад. часов в день	Дней в неделю	Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)
--	-----------------------	------------------	--

Очная	6	6	1 неделя, 6 дней
-------	---	---	------------------

2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

2.1 Учебный план.

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей
«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, Модуль1: Прогрессирующие мышечные дистрофии и спинальные мышечные атрофии															
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														зачет
	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
1.2	Спинальные мышечные атрофии

Обучающий симуляционный курс

Ситуации	Проверяемые трудовые функции	Симуляционное и вспомогательное оборудование	Расходные материалы	Задачи симуляции
Сбор жалоб и анамнеза	А/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, планальный стол (для кабинета педиатра)	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

2.4. Оценка качества освоения программы.

2.4.1. Форма итоговой аттестации.

2.4.1.1. Контроль результатов обучения проводится:

- в виде ТК - по учебному модулю Программы.
- в виде итоговой аттестации (ИА).

Обучающийся допускается к ИА после освоения рабочих программ учебных модулей в объёме, предусмотренном учебным планом (УП). Форма итоговой аттестации – зачет который проводится посредством: тестового контроля в АС ДПО или 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 последовательн ость 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, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории. Допускается несколько ошибок в содержании ответа	удовлетворительное умение давать аргументированные ответы и приводить примеры; удовлетворительно сформированные навыки анализа явлений, процессов. Допускается несколько ошибок в содержании ответа	удовлетворительная логичность и последовательность ответа
неудовлетво	слабое знание изучаемой	неумение давать	отсутствие

рительно	предметной области, неглубокое раскрытие темы; слабое знание основных вопросов теории, слабые навыки анализа явлений, процессов. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа	аргументированные ответы	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 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	ГБУ РО « ОДКБ» 344015, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, 339-й Стрелковой дивизии 14	консультативно-диагностическая поликлиника, 3 этаж: кабинеты 317, 318, 320
2	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	5 этаж, 1, 2 учебная комната
3	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38, здание	2 этаж, учебная комната кафедры

	пищеблока	
4	ООО«Надежда»(МЦ ДонЗдрав), 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Университетский, 115	1этаж, кабинет 13.14
5	ООО» Эталон здоровья» (МЦ Эталон Здоровья)Ростовская область, г. Ростов-на-Дону,ул. Красноармейская 220-а	1 этаж, кабинет 4

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

№№	Наименование медицинского оборудования, техники, аппаратуры, технических средств обучения и т.д.
1.	термометр
2.	медицинские весы
3	ростомер
4	пеленальный стол
5	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.	Медицинская генетика: национальное руководство: под. ред. Е.К.Гинтера, В.П.Пузырева, С.И. Куцева.-М.: ГЭОТАР -Медиа, 2024.- 896 с.
2.	Наследственные болезни:национальное рук-во: / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с.- Текст:электронный
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 медицины/ 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.
3	Наследственные болезни / под ред. Е.К.Гинтера, В.П. Пузырева-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. -464 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача».
4	Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс]/С.В.

	Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин-М.: Литтерра, 2017.-368 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
5	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста [Электронный ресурс]/ Г.Е. Руденская, Е.Ю. Захарова - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. -392 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
6	Болезнь Гоше [Электронный ресурс]/ Е.А. Лукина-М.: Литтерра, 2014.- 56 с.

3.2.2. Информационно-коммуникационные ресурсы.

	ЭЛЕКТРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ	Доступ к ресурсу
1.	Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/opacg/	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.	Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: http://elibrary.ru	Открытый доступ
5.	Национальная электронная библиотека. - URL: http://нэб.рф/	Доступ с компьютеров библиотеки
6.	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 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 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 кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (основное)
2	Дегтерева Е.В.	к.м.н.	Доцент кафедры	ФГБОУ ВО

			гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	РостГМУ Минздрава России (основное)
3	Морданов С.В.	к.м.н.	Ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (совмещение)
4	Пономарёва Т.И.	к.м.н.	Ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (основное)

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
часов 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)	ГБУ РО « ОДКБ» 344015, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, 339-й Стрелковой дивизии 14 ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38, здание пищеблока ООО«Надежда»(МЦ ДонЗдрав), 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Университетский, 115 ООО« Эталон здоровья» (МЦ Эталон Здоровья)Ростовская область, г. Ростов-на- Дону,ул. Красноармейская 220-а 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	E-mail	samelina60@mail.ru
7	Моб. телефон	+7(988)994-43-95
8	Кабинет №	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на- Донупер. Нахичеванский, 38, здание

		пищеблока, 2 этаж, учебная комната ГБУ РО « ОДКБ» 344015, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, 339-й Стрелковой дивизии 14, 3 этаж , кабинет 320
9	Учебная дисциплина	Генетика
10	Учебный предмет	Генетика
11	Учебный год составления	2024
12	Специальность	Генетика
13	Форма обучения	очное
14	Модуль	Прогрессирующие мышечные дистрофии и спинальные мышечные атрофии
15	Тема	-
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	50
18	Тип вопроса	single
19	Источник	-

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 прогрессирующей 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		
			Дупликации одного или нескольких экзонов гена		
	*		Делеции одного или нескольких		

			экзонов гена		
1	1	7			
			Раннее 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 Дюшенна/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	16			
			При мышечной дистрофии Ландузи-Дежерина может наблюдаться тугоухость		
			Смешанная		
			Центрального генеза		
			Кондуктивная		
	*		Нейросенсорная		
1	2	17			
			Клиническая картина миопатии Ландузи-Дежерина не включает в себя		
	*		Преимущественное поражение мышц нижних конечностей		
			Крыловидные лопатки		
			Атрофии грудных мышц		
			Амимичное лицо		
1	2	18			
			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	19			
			Мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина наследуется		
	*		Аутосомно-доминантно		
			X-сцепленно-рецессивно		
			Аутосомно-рецессивно		
			X-сцепленно-доминантно		
1	2	20			
			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, дельтовидных, ягодичных, иногда прямых мышц живота, бедер		
			Снижение или утрата коленных рефлексов		
1	3	21			
			Наиболее распространенный вариант поясно-конечностных мышечных дистрофий с аутосомно-рецессивным типом наследования обусловлен мутациями в гене		
			MYH7		
			FKRP		
	*		CAPN3		
			MPZ		
1	3	22			
			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	23			
			Наибольшее количество поясно-конечностных мышечных дистрофий наследуются		
			Аутосомно-доминантно		
			X-сцепленно-рецессивно		
			Сцеплено с Y-хромосомой		
	*		Аутосомно-рецессивно		
1	3	24			
			При поясно-конечностных мышечных дистрофий 1А типа патогенные варианты могут быть обнаружены в генах		
			SCARM1		
			POMT1		
	*		MYOT		
			SCARM2		
1	3	25			
			Для поясно-конечностной мышечной дистрофии 1А типа характерен тип наследования		
			X-сцепленный доминантный		
			Аутосомно-рецессивный		
	*		Аутосомно-доминантный		
			X-сцепленный рецессивный		
1	3	26			

			При пояснично-конечностных мышечных дистрофий 1В типа патогенные варианты могут быть обнаружены в генах		
	*		LMNA		
			GAA		
			RYR1		
			CAV1		
1	3	27			
			При пояснично-конечностной мышечной дистрофии 2А типа патогенные варианты могут быть обнаружены в генах		
			IDUA		
			ALDOA		
	*		CAPN3		
			ANCY		
1	3	28			
			Для пояснично-конечностной мышечной дистрофии 2 типа характерен тип наследования		
			Х-сцепленный рецессивный		
			Х-сцепленный доминантный		
			Аутосомно-доминантный		
	*		Аутосомно-рецессивный		
1	3	29			
			При пояснично-конечностной мышечной дистрофии 1Е типа патогенные варианты могут быть обнаружены в генах		
			SUCLA2		
	*		DNAJB6		
			GYG1		
			SGCD		
1	3	30			
			Риск рождения ребенка в семье, где женщина страдает пояснично-		

			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	31			
			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	32			
			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	33			
			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	34			
			Возраст манифестации при 1 типе СМА (Болезнь Верднига-Гофманна)		
	*		0-6 месяцев		
			Старше 18 месяцев		
			В подростковом или взрослом возрасте		
			От 0 до 50 лет		
1	4	35			
			У больных проксимальной спинальной мышечной атрофией в гене SMN1 наиболее часто выявляют		
			Нонсенс-мутации в компаунд-гетерозиготном состоянии		
			Делеции 7 экзона гена в компаунд-гетерозиготном состоянии		
			Миссенс-мутации в гомозиготном состоянии		
	*		Делеции 7 экзона гена в гомозиготном состоянии		
1	4	36			
			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	37			
			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	38			
			СМА с врожденными переломами характеризуется:		
	*		характеризуется тяжелой гипотонией и гипокинезией плода, что приводит к развитию врожденных контрактур, артрогрипозу		
			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	39			
			При спинальной мышечной атрофии, обусловленной мутациями в гене SMN1, различают ____клинических варианта/вариантов		
			2		
	*		5		
			4		
			3		
1	4	40			
			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	41			
			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	42			

			Проксимальная спинальная мышечная атрофия обусловлена делецией 7 и 8 экзонов гена SMN1 у _____% больных		
			45		
			7		
			20		
	*		95		
1	4	43			
			Прогрессирующая слабость проксимальных мышц, фасцикуляции, манифестации в 3-4 десятилетиях жизни, нейрогенный тип электромиограмме характерны для		
			Спинальной мышечной атрофии Кугельберга-Веландер		
			Поясно-конечностной мышечной дистрофии		
	*		Спинальной мышечной атрофии Финкеля		
			Моторно-сенсорной нейропатии		
1	4	44			
1			Для больных с проксимальной спинальной мышечной атрофией характерно наличие		
			Псевдогипертрофии икроножных мышц		
			Повышение уровня КФК		
	*		Фасцикуляций различных мышечных групп		
			Сухожильной гиперрефлексии		
1	4	45			
			Для подтверждающей диагностики спинальной амиотрофии используют		
			Селективный биохимический скрининг		
			MPT головного мозга		

	*		ДНК-диагностику		
			кариотипирование		
1	5	46			
			К Х-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	47			
			При бульбо-спинальной мышечной атрофии Кеннеди, как правило, не выявляют		
			Фасцикуляции мышц		
	*		Повышение сухожильных рефлексов		
			Нарушение глотания		
			гинекомастию		
1	5	48			
			Вероятность гетерозиготного носительства гена у дочери больного с бульбо-спинальной мышечной атрофией Кеннеди составляет (в%)		
			50		
	*		100		
			10		
			25		
1	5	49			

			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	50			
			Для подтверждающей диагностики бульбо-спинальной мышечной атрофии Кеннеди используют		
			Селективный биохимический скрининг		
			MPT головного мозга		
	*		ДНК-диагностику		
			кариотипирование		

2 Контрольные вопросы для итоговой аттестации

1. Мышечная дистрофия Дюшена/Беккера. Этиология. Тип наследования. Патогенез.
2. Мышечная дистрофия Дюшена. Клиническая картина.
3. Мышечная дистрофия Беккера. Клиническая картина
4. Мышечная дистрофия Дюшена/Беккера. Критерии диагноза.
5. Мышечная дистрофия Дюшена/Беккера. Дифференциальная диагностика. Лечение.
6. Мышечная дистрофия Дюшена/Беккера. Лечение.
7. Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Этиология. Классификация . Патогенез.
8. Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Типы наследования.
9. Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Клиническая картина. Диагностика. Принципы лечения
10. Конечностно-поясничная форма прогрессирующей мышечной дистрофии. Этиология. Тип наследования. Патогенез.
11. Конечностно-поясничная форма прогрессирующей мышечной дистрофии. Клиника.
12. Конечностно-поясничная форма прогрессирующей мышечной

- дистрофии. Диагностика.
13. Конечностно-поясничная форма прогрессирующей мышечной дистрофии. Лечение
 14. Лицелопаточно бедренная ПМД Ландузи-Дежерина. Этиология. Тип наследования . Патогенез.
 15. Лицелопаточно бедренная ПМД Ландузи-Дежерина. Клиника. Критерии диагноза. Дифференциальная диагностика. Лечение
 16. Спинальная мышечная атрофия. Этиология. Тип наследования. Патогенез.
 17. Спинальная мышечная атрофия. Эпидемиология. Классификация.
 18. Спинальная мышечная атрофия. Тип 0 Клиника.
 19. Спинальная мышечная атрофия. Тип I. Клиника.
 20. Спинальная мышечная атрофия. Тип II. Клиника.
 21. Спинальная мышечная атрофия. Тип III. Клиника.
 22. Спинальная мышечная атрофия. Тип IV. Клиника.
 23. Спинальная мышечная атрофия. Критерии установления диагноза. Диагностика.
 24. Спинальная мышечная атрофия. Дифференциальная диагностика.
 25. Спинальная мышечная атрофия. Лечение.
 26. Спинальная и бульбарная мышечная атрофия (СМА Кеннеди) Этиология. Патогенез.
 27. Спинальная и бульбарная мышечная атрофия (СМА Кеннеди): клиническая картина. Критерии диагноза. Дифференциальная диагностика. Лечение
 28. Спинальная и бульбарная мышечная атрофия (СМА Кеннеди): Критерии диагноза.
 29. Спинальная и бульбарная мышечная атрофия (СМА Кеннеди): Дифференциальная диагностика.
 30. Спинальная и бульбарная мышечная атрофия (СМА Кеннеди): Лечение