

Дополнительная профессиональная

ПРОГРАММА

повышения квалификации

«Наследственные болезни нервной и мышечной системы (базовый курс)»

Программа предусматривает повышение уровня подготовки врачей по диагностике болезней нервной и мышечной системы.

Категория слушателей: врачи по специальностям «Неврология», «Генетика», «Педиатрия»

Продолжительность обучения: 36 часов.

Форма обучения: очная.

По итогам обучения выдается удостоверение повышению квалификации.

СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ПРОГРАММЫ

1. Введение в нейрогенетику, базовые понятия:

- классификация наследственных заболеваний в неврологии;
- варианты передачи наследственных заболеваний в неврологии;
- методы диагностики наследственных заболеваний в неврологии;
- чтение и интерпретация молекулярно-генетических заключений;
- генетическая гетерогенность наследственных заболеваний.

2. Наследственные болезни Центральной нервной системы:

- Болезнь Гентингтона;
- Спино-церебеллярные атаксии;
- Болезнь Вильсона-Коновалова;
- Спастическая параплегия Штрюмпеля;
- Лейкодистрофии;
- Болезнь Наймена-Пика С;
- Митохондриальные заболевания ЦНС;

Дифференциальная диагностика и красные флаги наследственных болезней ЦНС:

- * Особенности клинического осмотра.
- * МРТ особенности.
- * Ключевые моменты лабораторной диагностики

3. Заболевания мотонейрона и периферической нервной системы:

- Дистальные и проксиспинальные формы спинальных амиотрофий;
- Наследственная моторно-сенсорная полинейропатии (1, 2, 3, 4 типа и промежуточные формы);
- Артрогриппозы;
- Митохондриальные полинейропатии;

Дифференциальная диагностика и красные флаги наследственных болезней мотонейрона и периферической нервной системы:

- * Особенности клинического осмотра.
- * Электромиография
- * Ключевые моменты лабораторной и патоморфологической диагностики

4. Болезни мышц:

- Современная классификация миопатий и основные понятия;
- Поясно-конечностные мышечные дистрофии;
- Миодистрофия дюшена-беккера;
- Лице-лопаточно-плечевая миодистрофия ландузи-дежерина;
- Дистрофическая миотония 1 и 2 типа;
- Митохондриальные миопатии.

Дифференциальная диагностика и красные флаги наследственных болезней мышц:

- * Особенности клинического осмотра
- * Электромиография
- * МРТ паттерны поражения мышц при первично-мышечных поражениях
- * Ключевые моменты лабораторной и патоморфологической диагностики

5. Болезни синапса:

- поясно-конечностные миастении
- классические миастении

- врожденные миастении

Дифференциальная диагностика и красные флаги наследственных болезней синапса:

- * Особенности клинического осмотра
- * Электромиография
- * Ключевые моменты лабораторной и патоморфологической диагностики

6. Клинические разборы.