




Утверждено Ученым советом  
Протокол №2 от «30» марта 2020г.

 Директор по обучению  
Шпилевская Ю.А.

## Дополнительная профессиональная

### ПРОГРАММА

*повышения квалификации*

## **«Комплексная диагностика наследственных болезней нервной и мышечной системы. Миотонии»**

*Программа предусматривает повышение уровня подготовки врачей по диагностике болезней нервной и мышечной системы, дифференциальной диагностике наследственных миотоний.*

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

**Продолжительность обучения:** 18 часов.

**Форма обучения:** очная, с применением дистанционных образовательных технологий

*По итогам обучения выдается удостоверение повышению квалификации.*

## **СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ПРОГРАММЫ**

### **1. Наследственные миотонические синдромы, базовые понятия.**

- Исторические лабиринты к нозологическим формам.
- Классификация миотоний, альтернативные подходы.
- Варианты наследования миотоний, когда наследование не по пути.
- Методы ДНК диагностики миотоний.
- Чтение и интерпретация молекулярно-генетических заключений.

## 2. Диагностика наследственных миотоний.

- Клинический осмотр - «красные флаги».
- Стимуляционная ЭМГ в диагностике миотоний:
  - короткий тест с нагрузкой;
  - какая частота важна при ритмической стимуляции?
  - нужна ли рутинная стимуляционная ЭМГ?
  - примеры проведение проб ЭМГ;
  - чтение и интерпретация протокола с ЭМГ.
- Игольчатая ЭМГ в диагностике миотоний
  - сколько и какую мышцу выбрать?
  - как оценить спонтанную активность?
  - есть ли миогенный паттерн при миотониях?
  - миотонические разряды=миотония?
  - пример проведения игольчатой ЭМГ;
  - чтение протокола игольчатая ЭМГ.
- Нужна ли МРТ мышц в диагностике миотоний?
  - чтение результатов МРТ при миотониях.
- Ключевые моменты лабораторной диагностики.

## 3. Миотонии.

- Недистрофические миотонии:
  - врожденная миотония Томсена;
  - врожденная миотония Беккера;
  - миотония левиор;
  - калий-зависимые миотонии;
  - диакарб-зависимая миотония;
  - миотония с волнообразным течением;
  - перманентная миотония;
  - парамиотония
- Дистрофические миотонии 1 и 2 типа:
  - дистрофическая миотония 1 типа;
  - дистрофическая миотония 2 типа;
  - есть ли другой тип дистрофической миотонии?
- Пароксизмальные миоплегии:
  - гипер-/нормо-калиемические;
  - гипокалиемические;
  - синдром Андерсена-Тавила;
  - тиреотоксические гипокалиемические.
- Другие миотонии:
  - миотонии Шварца-Джампеля;

- нейромиотония и аксональная нейропатия;
- приобретенные миотонии.
- Клинические аспекты.
- Электромиография.
- МРТ паттерны поражения мышц.
- Ключевые моменты лабораторной диагностики.

#### **4. Клинические разборы.**