Оригинальное исследование | Original research
DOI: https://doi.org/10.35693/SIM680762

This work is licensed under CC BY 4.0
© Authors, 2025

Повышение уровня врачебных компетенций в области ведения пациентов со спинальной мышечной атрофией 5q с помощью внедрения программы дополнительного профессионального образования

Я.В. Власов[1], Т.С. Сюняков[2, 3], А.Я. Гайдук[4, 5], А.В. Гажева[5], Н.Н. Камынина[5], О.В. Песнева[6], Т.Б. Бухарова[7], С.С. Никитин[7], С.И. Куцев[7]

[1]НКО «Всероссийский союз общественных объединений пациентов» (Москва, Российская Федерация)
[2]Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр психического здоровья (Ташкент, Республика Узбекистан)
[3]ГБУЗ «Психиатрическая клиника №1 имени Н.А. Алексеева» департамента здравоохранения г. Москвы (Москва, Российская Федерация)
[4]ФГБОУ ВО «Самарский государственный медицинский университет» Минздрава России (Самара, Российская Федерация)
[5]ГБУ «Национальный исследовательский институт организации здравоохранения и медицинского менеджмента» департамента здравоохранения г. Москвы (Москва, Российская Федерация)
[6]ООО «Медконсул» (Москва, Российская Федерация)
[7]Институт высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (Москва, Российская Федерация)

Аннотация

Цель – оценка эффективности дополнительной программы образования «Многопрофильный подход к ведению пациентов с подтвержденным диагнозом спинальная мышечная атрофия 5q» (36 часов) (далее – Программа ДПО по СМА5q) в качестве инструмента повышения уровня компетенций врачей, входящих в многопрофильную бригаду по оказанию медицинской помощи пациентам со СМА5q.

Материал и методы. Использованы материалы, заполненные преподавателями курса и обучающимися, прошедшими подготовку по Программе ДПО по СМА5q. Указанные материалы представляли собой бланки входного контроля, бланки итоговой аттестации и аттестационные ведомости, которые были предоставлены Институтом высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова».

Результаты. По состоянию на январь 2025 года подготовку прошли 136 обучающихся из 39 субъектов РФ. В ходе итоговой аттестации по обучающей программе все обучающиеся показали сравнительно высокий уровень компетенций при выполнении тестовых заданий: 70–80% правильных ответов дали 96 обучающихся, 81–90% – 36, 91–100% – 4. Как минимум на один контрольный вопрос ответили 42 обучающихся, на два – 85 и на все три вопроса – 9 врачей.

Выводы. Программа ДПО по СМА5q показала эффективность в повышении компетенций врачей, составляющих многопрофильную бригаду. Внедрение данной Программы ДПО по СМА5q способно повысить доступность и эффективность использования высокозатратной патогенетической терапии пациентов со СМА5q.

Ключевые слова: дополнительная программа образования, спинальная мышечная атрофия 5q, СМА5q.

Конфликт интересов: не заявлен.

Для цитирования:
Власов Я.В., Сюняков Т.С., Гайдук А.Я., Гажева А.В., Камынина Н.Н., Песнева О.В., Бухарова Т.Б., Никитин С.С., Куцев С.И. **Повышение уровня врачебных компетенций в области ведения пациентов со спинальной мышечной атрофией 5q с помощью внедрения программы дополнительного профессионального образования.** *Наука и инновации в медицине.* 2025;10(3):224-231.
DOI: https://doi.org/10.35693/SIM680762

Сведения об авторах
Власов Я.В. – д-р мед. наук, профессор, сопредседатель.
ORCID: 0000-0002-9471-9088
E-mail: jansams99@inbox.ru
Сюняков Т.С. – канд. мед. наук, советник по науке.
ORCID: 0000-0002-4334-1601
E-mail: sjunja@gmail.com
***Гайдук Арсений Янович** – и.о. директора Международного научно-образовательного центра нейропсихиатрии.
ORCID: 0000-0002-4015-3162
E-mail: a.j.gayduk@samsmu.ru
Гажева А.В. – канд. мед. наук, доцент, начальник отдела координации организационно-методической работы в здравоохранении.
ORCID: 0000-0003-2665-5606
E-mail: karina.keri@mail.ru
Камынина Н.Н. – д-р мед. наук, профессор, заместитель директора по научной работе.
ORCID: 0000-0002-0925-5822
E-mail: kamyninaNN@zdrav.mos.ru
Песнева О.В. – генеральный директор.
ORCID: 0009-0001-0152-8718
E-mail: pesnevaov@mail.ru
Бухарова Т.Б. – канд. биол. наук, ведущий научный сотрудник лаборатории генетики стволовых клеток.
ORCID: 0000-0003-0481-256X
E-mail: bukharova-rmt@yandex.ru
Никитин С.С. – д-р мед. наук, профессор, заведующий кафедрой генетики неврологических заболеваний.
ORCID: 0000-0003-3292-2758
E-mail: maria_fnc@mail.ru
Куцев С.И. – д-р мед. наук, профессор, академик РАН, главный внештатный специалист Минздрава РФ по медицинской генетике, директор.
ORCID: 0000-0002-3133-8018
E-mail: kutsev@mail.ru
Автор для переписки

Список сокращений
ДПО СМА5q – дополнительная программа образования «Многопрофильный подход к ведению пациентов с подтвержденным диагнозом спинальная мышечная атрофия 5q»; СМА5q – спинальная мышечная атрофия 5q; ОПОП – основная профессиональная образовательная программа; ПС – профессиональный стандарт; ФГОС – федеральный государственный образовательный стандарт; ОПК – общепрофессиональная компетенция; ПК – профессиональная компетенция.

Получено: 27.05.2025
Одобрено: 05.08.2025
Опубликовано: 11.08.2025

Improving the quality of medical care for patients with 5q spinal muscular atrophy through the implementation of continuing professional education programs

Yan V. Vlasov[1], Timur S. Syunyakov[2, 3], Arsenii Ya. Gayduk[4, 5], Anastasiya V. Gazheva[5], Natalya N. Kamynina[5], Olga V. Pesneva[6], Tatyana B. Bukharova[7], Sergei S. Nikitin[7], Sergei I. Kutsev[7]

[1]All-Russian Union of Public Associations of Patients (Moscow, Russian Federation)
[2]Republican Specialized Scientific and Practical Medical Center of Mental Health (Tashkent, Republic of Uzbekistan)
[3]Psychiatric Clinic No. 1 named after N.A. Alekseev (Moscow, Russian Federation)
[4]Samara State Medical University (Samara, Russian Federation)
[5]National Research Institute of Public Health and Healthcare Management (Moscow, Russian Federation)
[6]MedConsul (Moscow, Russian Federation)
[7]Academician N.P. Bochkov Medical Genetic Research Center (Moscow, Russian Federation)

Abstract

Aim – to evaluate the effectiveness of the continuing professional education program "Multidisciplinary approach to managing patients with a confirmed diagnosis of 5q spinal muscular atrophy" (36 hours; hereinafter referred to as the SMA5q CPE Program) as a tool for improving the level of competence of doctors within multidisciplinary teams providing medical care to SMA5q patients.

Material and methods. The study used the materials completed by course teachers and students who had completed training under the SMA5q CPE Program. These materials included entrance control forms, final certification forms, and certification reports, which were provided by the Institute of Higher and Continuing Professional Education of the N.P. Bochkov Medical Genetic Research Center.

Results. As of January 2025, 136 students from 39 administrative entities of the Russian Federation had completed the training. During the final certification of the training program, all students demonstrated a relatively high level of competence in completing test tasks: 70-80% correct answers were given by 96 students, 81-90% by 36, 91-100% by 4. At least one control question was answered by 42 students, two by 85, and all three questions, by 9 doctors.

Conclusions. The SMA5q CPE Program has proven effective in improving the competencies of doctors who make up a multidisciplinary team. The implementation of this SMA5q CPE Program can increase the availability and effectiveness of high-cost pathogenetic therapy for patients with SMA5q.

Keywords: additional education program, 5q spinal muscular atrophy, SMA5q.

Conflict of interest: nothing to disclose.

Citation
Vlasov YaV, Syunyakov TS, Gayduk AYa, Gazheva AV, Kamynina NN, Pesneva OV, Bukharova TB, Nikitin SS, Kutsev SI. **Improving the quality of medical care for patients with 5q spinal muscular atrophy through the implementation of continuing professional education programs.** *Science and Innovations in Medicine*. 2025;10(3):224-231. DOI: https://doi.org/10.35693/SIM680762

Information about authors
Yan V. Vlasov – Dr. Sci. (Medicine), Professor, Co-Chair.
ORCID: 0000-0002-9471-9088
E-mail: jansams99@inbox.ru
Timur S. Syunyakov – Cand. Sci. (Medicine), Science Advisor.
ORCID: 0000-0002-4334-1601
E-mail: sjunja@gmail.com
***Arsenii Ya. Gayduk** – Acting Director of the International Scientific and Educational Center for Neuropsychiatry.
ORCID: 0000-0002-4015-3162
E-mail: a.j.gayduk@samsmu.ru
Anastasiya V. Gazheva – Cand. Sci. (Medicine), Associate Professor, Head of the Department for Coordination of Organizational and Methodological Work in Healthcare.
ORCID: 0000-0003-2665-5606
E-mail: karina.keri@mail.ru
Natalya N. Kamynina – Dr. Sci. (Medicine), Professor, Deputy Director for Research.
ORCID: 0000-0002-0925-5822
E-mail: kamyninaNN@zdrav.mos.ru
Olga V. Pesneva – CEO.
ORCID: 0009-0001-0152-8718
E-mail: pesnevaov@mail.ru
Tatyana B. Bukharova – Cand. Sci. (Biology), Leading Researcher of the Laboratory of Stem Cell Genetics.
ORCID: 0000-0003-0481-256X
E-mail: bukharova-rmt@yandex.ru
Sergei S. Nikitin – Dr. Sci. (Medicine), Professor, Head of the Department of Genetics of Neurological Diseases.
ORCID: 0000-0003-3292-2758
E-mail: maria_fnc@mail.ru
Sergei I. Kutsev – Dr. Sci. (Medicine), Professor, Academician of the Russian Academy of Sciences, Chief Specialist of the Ministry of Health of the Russian Federation in Medical Genetics, Director.
ORCID: 0000-0002-3133-8018
E-mail: kutsev@mail.ru
Corresponding Author

Received: 27.05.2025
Accepted: 05.08.2025
Published: 11.08.2025

ВВЕДЕНИЕ

Спинальная мышечная атрофия 5q (СМА5q) – тяжелое жизнеугрожающее орфанное наследственное заболевание, преимущественно развивающееся в детском возрасте [1–4]. В соответствии с Клиническими рекомендациями по СМА5q (2024) к ведению пациентов со СМА5q необходимо привлекать врачей-специалистов в составе многопрофильной команды [5–7]. Координатором мультидисциплинарной команды, оказывающей медицинскую помощь пациентам со СМА5q, является врач-невролог[1], а участниками – врачи-педиатры, врачи-терапевты, врачи травматологи-ортопеды, врачи анестезиологи-реаниматологи, врачи-пульмонологи, врачи-гастроэнтерологи, врачи-диетологи, врачи по лечебной физкультуре, врачи физической и реабилитационной медицины, врачи по паллиативной медицинской помощи [8, 9].

В то же время некоторые работы выявили недостаточную готовность врачей-специалистов к оказанию медицинской помощи пациентам со СМА5q на основе современного многопрофильного подхода [10–13]. Кроме того, проведенный нами анализ Профессионального стандарта «Врач-невролог» №1240 (далее – ПС)[2] показал, что документ содержит обобщенные данные о трудовых функциях, описанных как ориентировочные трудовые

[1] Клинические рекомендации МЗ РФ «Проксимальная СМА5q», дети, 2023, с.67.
Клинические рекомендации МЗ РФ «5q-ассоциированная спинальная мышечная атрофия», взрослые, 2024, с. 77.
[2] Утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 29 января 2019 года №51н, в редакции от 25 сентября 2023 г.

действия, необходимые умения и знания. Специфические знания, необходимые для ведения пациентов со СМА5q, в данном документе описаны через упоминание знания «этиологии, патогенеза, диагностики, клинических проявлений, …современных методов лечения… *основных* заболеваний и (или) состояний нервной системы», в том числе «нервно-мышечных заболеваний». Какие именно заболевания и состояния нервной системы являются «основными» и относится ли к таковым СМА5q, в ПС не указано.

Анализ Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – 31.08.42 «Неврология»[1] (ФГОС) свидетельствует о возможности произвольного

Наименование разделов дисциплин	Формируемые компетенции			
	врачей-генетиков	врачей-неврологов, врачей-терапевтов, врачей общей практики, врачей травматологов-ортопедов, врачей анестезиологов-реаниматологов, врачей-пульмонологов, врачей-гастроэнтерологов, врачей-диетологов, врачей по лечебной физкультуре и спортивной медицине	врачей-педиатров	врачей по медицинской реабилитации, врачей по паллиативной медицинской помощи
«Наследственная СМА5q: этиопатогенез, классификация, особенности клинических проявлений и диагностика»	ПК-5. Диагностическая деятельность: готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем. ПК-6. Лечебная деятельность: готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями.	ОПК-5. Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность ПК-5. ОПК-6. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по медицинской реабилитации при заболеваниях и (или) состояниях, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов ПК-6.	ОПК-4. Способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследования пациента с целью установления диагноза. ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач.	ОПК-4. Способен обследовать пациентов с целью выявления ограничения жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма человека. ОПК-5. Способен назначать мероприятия по медицинской реабилитации пациентов, имеющих ограничения жизнедеятельности, нарушения функции и структур организма человека, контроль их эффективности и безопасности.
«Реализация многопрофильного подхода в оказании медицинской помощи пациентам со СМА5q»	ПК-6. Лечебная деятельность: готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями. ПК-9. Реабилитационная деятельность: готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации.	ОПК-6. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по медицинской реабилитации при заболеваниях и (или) состояниях, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов. ОПК-8. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения.	ОПК-6. Способен организовывать уход за больными, оказывать первичную медико-санитарную помощь, обеспечивать организацию работы и принятие профессиональных решений при неотложных состояниях на догоспитальном этапе, в условиях чрезвычайных ситуаций, эпидемий и в очагах массового поражения. ОПК-7. Способен назначать лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности. ОПК-8. Способен реализовывать и осуществлять контроль эффективности медицинской реабилитации пациента, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации ребенка-инвалида, проводить оценку способности пациента осуществлять трудовую деятельность.	ОПК-4. Способен обследовать пациентов с целью выявления ограничения жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма человека. ОПК-5. Способен назначать мероприятия по медицинской реабилитации пациентов, имеющих ограничения жизнедеятельности, нарушения функции и структур организма человека, контроль их эффективности и безопасности.
«Юридические, этические и координационные аспекты мультидисциплинарного подхода при оказании медицинской помощи пациентам со СМА5q»	ПК-5. Диагностическая деятельность: готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем. ПК-6. Лечебная деятельность: готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями. ПК-9. Реабилитационная деятельность: готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации.	ОПК-5. Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность. ОПК-6. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по медицинской реабилитации при заболеваниях и (или) состояниях, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов. ОПК-8. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения.	ОПК-9. Способен реализовывать принципы менеджмента качества в профессиональной деятельности. ОПК-10. Способен решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий с учетом основных требований информационной безопасности. ОПК-1. Способен реализовывать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности.	ОПК-6. Способен проводить и контролировать эффективность и безопасность медицинской реабилитации пациентов, имеющих ограничения жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма человека, в том числе при реализации индивидуальных программ медицинской реабилитации или абилитации инвалидов. ОПК-8. Способен проводить анализ медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организацию деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала.

Таблица 1. *Разделы Программы ДПО по СМА5q и их характеристики*
Table 1. *Sections of the CPE for SMA5q and their characteristics*

[1] Утвержден приказом Министерства науки и высшего образования РФ от 2 февраля 2022 г. №103.

подхода образовательных организаций к созданию и реализации соответствующих программ. Согласно указанному ФГОС, «профессиональные компетенции определяются образовательной организацией самостоятельно на основе ПС, соответствующих профессиональной деятельности выпускников» (п. 3.4 ФГОС). Здесь же авторы ФГОС указывают, что «из каждого выбранного ПС образовательная организация выделяет одну или несколько обобщенных трудовых функций (ОТФ), при этом «ОТФ может быть выделена полностью или частично». Одновременно с этим пункт 3.6 ФГОС однозначно определяет, что программа ординатуры по специальности «Неврология» соответствует ФГОС, если обеспечивает выпускнику компетенции в одной из сфер профессиональной деятельности (административная, образовательная области и здравоохранение, п. 1.12 ФГОС) и в решении задачи одного типа (медицинский, научно-исследовательский, организационно-управленческий, педагогический типы, п. 1.13 ФГОС) [14].

Также мы изучили основные профессиональные образовательные программы высшего образования – программы ординатуры по специальности 31.08.42 «Неврология» (далее – ОПОП) десяти учебных заведений высшего образования за 2021–2024 гг. Проведенный анализ ОПОП российских вузов по специальности «Неврология» выявил, что отдельное занятие по СМА5q на четыре академических часа было запланировано лишь в одной из десяти рабочих программ; упоминание СМА5q содержится в четырех из десяти программ в контексте занятия по нервно-мышечным болезням, а упоминание нервно-мышечных болезней без уточнения в структуре прочих занятий еще в трех из десяти рабочих программ.

Таким образом, врачи-неврологи, получившие только базовое образование, имеют недостаточно глубокие компетенции для оказания качественной помощи пациентам со СМА5q [14]. Кроме того, появление новых диагностических и терапевтических инструментов, а также регулярный пересмотр рекомендаций по ведению данных пациентов требуют проведения дополнительных образовательных мероприятий для специалистов, участвующих в оказании медицинской помощи.

Чтобы повысить уровень компетенции врачей, входящих в многопрофильную команду по лечению и ведению пациентов со СМА5q, в 2022 году на базе Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» была разработана и реализована дополнительная профессиональная программа повышения квалификации по теме «Многопрофильный подход к ведению пациентов с подтвержденным диагнозом спинальная мышечная атрофия 5q» (36 часов) (далее – Программа ДПО по СМА5q)[1].

ЦЕЛЬ

Оценить эффективность указанной образовательной программы в качестве инструмента повышения уровня компетенций врачей, входящих в многопрофильную бригаду по оказанию медицинской помощи пациентам со СМА5q.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

При подготовке статьи были использованы материалы, заполненные преподавателями курса и обучающимися, прошедшими подготовку по Программе ДПО по СМА5q. Указанные материалы представляли собой бланки входного контроля, бланки итоговой аттестации и аттестационные ведомости, которые были предоставлены Институтом высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова». При статистическом анализе результатов был использован метод описательной статистики, для получения диаграммы – STSS (Syunyakov Timur Sergeevich Statistics, статистический анализатор данных Сюнякова Т.С.).

Целью программы ДПО по СМА5q является формирование способности и готовности врачей разных специальностей к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов, характерных для наследственной СМА5q, к ведению и лечению таких пациентов, к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов.

В качестве формы обучения была избрана очная форма, в том числе с применением дистанционных образовательных технологий и электронного обучения в режиме синхронного обучения, с отрывом от работы.

Составляющие рабочей программы, сформированные в качестве модулей, представлены **в таблице 1**, содержание модулей представлено **в таблицах 2–4**.

Входной контроль состоял из 12 тестовых вопросов с четырьмя вариантами ответов. При проведении аттестационного занятия использовались две формы контроля – собеседование и тестовый контроль. Итоговая аттестация включала вопросы по каждому из трех модулей: «Наследственная СМА5q: этиопатогенез, классификация, особенности клинических проявлений и диагностика» (12 открытых вопросов и 12 тестовых заданий с четырьмя вариантами ответов); «Реализация многопрофильного подхода в оказании медицинской помощи пациентам со СМА5q» (29 контрольных вопросов и 45 тестовых заданий); «Юридические, этические и координационные аспекты многопрофильного подхода при оказании медицинской помощи пациентам со СМА5q» (9 контрольных вопросов и 12 тестовых заданий). Билеты для аттестационного занятия состояли из трех контрольных вопросов (по одному из каждого модуля) и пятнадцати тестовых заданий.

РЕЗУЛЬТАТЫ

По состоянию на январь 2025 года очное обучение по указанной программе прошли 4 группы обучающихся (всего 136 врачей из 39 субъектов РФ). Детализация обучающихся по специальностям и регионам представлена **в таблицах 5, 6**.

В ходе проведения входного контроля меньше 50% правильных ответов дали 69 обучающихся, 51–70% – 42 врача и 70–80% – 2 обучающихся, и еще 23 обучающихся не приняли участие во входном тестировании. В ходе итоговой аттестации по обучающей программе все обучающиеся показали сравнительно высокий уровень компетенций

[1] Программа одобрена Учебно-методической комиссией ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ» (протокол №2 от 06 мая 2022 года); первый учебный план утвержден приказом директора ФГБНУ «МГНЦ» от 11 мая 2022 г. №19-ДПО.

Наименование тем, элементов и подэлементов
Структура и функция периферического нейромоторного аппарата
Структура периферических мотонейронов и принципы их функционирования
Механизмы патогенеза наследственных спинальных мышечных атрофий и функции белковых продуктов генов, ответственных за возникновение отдельных генетических вариантов
Классификация наследственных спинальных мышечных атрофий
Клинико-генетические характеристики наследственных спинальных мышечных атрофий
Клинико-генетические и нейрофизиологические характеристики СМА5q
Интерпретация результатов нейрофизиологического исследования при подозрении на наследственную СМА5q
Дифференциальная диагностика наследственных спинальных мышечных атрофий с другими группами нервно-мышечных болезней
Медико-генетическое консультирование семей, отягощенных СМА5q
Принципы составления родословных пациентов с наследственными болезнями и определение генетического статуса родственников пробанда со СМА5q
Формирование способов профилактики возникновения повторных случаев
Методы молекулярно-генетической диагностики СМА5q
Молекулярно-генетические причины СМА5q
Методы, применяемые для скрининга: требования, ограничения, возможности
Методы, применяемые для диагностики СМА5q: требования, ограничения, возможности
Методы, применяемые для диагностики носительства СМА5q
Пренатальная и преимплантационная диагностика СМА5q
Заключение по молекулярно-генетическому исследованию СМА5q

Таблица 2. *Содержание модуля «СМА5q: этиопатогенез, классификация, особенности клинических проявлений и диагностика»*

Table 2. *Contents of the module "SMA5q: etiopathogenesis, classification, features of clinical manifestations and diagnostics"*

Наименование тем, элементов и подэлементов
Функция дыхания у пациентов со СМА5q
Принципы современных подходов к организации и проведению дыхательной поддержки пациентов со СМА5q
Критерии контроля эффективности дыхательной поддержки
Диагностика острых нарушений дыхания у пациентов со СМА5q; навыки коррекции ситуаций, угрожающих жизни
Общие подходы к проведению неинвазивной искусственной вентиляции легких (НИВЛ) в домашних условиях
Алгоритм неотложной и экстренной помощи внезапных состояний (при деканюляции, аспирации и др.) и дыхательной поддержки при инфекционных болезнях у пациентов со СМА5q
Координация работы врача-пульмонолога и специалиста по дыхательной поддержке в команде по многопрофильному подходу ведения пациентов со СМА5q
Функция системы пищеварения у пациентов со СМА5q
Недоедание и проблема задержки набора веса, роста и развития мышц; причины ожирения при СМА5q
Коррекция нутритивного статуса и принципы нутриционной поддержки для обеспечения достаточного питания пациентов со СМА5q
Патологические нарушения со стороны ЖКТ и их коррекция у пациентов со СМА5q
Профилактика аспирационного синдрома при нарушении глотания у пациентов со СМА5q
Профилактика острых состояний: аспирации, смещения и миграции зонда, нарушения проходимости питательной трубки, перистомальных инфекций, метаболических нарушений у пациента со СМА5q
Костно-мышечная система у пациентов со СМА5q
Диагностика патологических изменений костно-мышечной системы
Подходы к физиотерапевтической и ортопедической коррекции у детей со СМА5q разных типов
Ортопедическое сопровождение: профилактика и лечение, в том числе хирургическое, деформации позвоночника, подвывихов/вывихов тазобедренных суставов, контрактур, остеопороз-ассоциированных переломов
Ортопедические вмешательства у пациентов со СМА5q
Физические и аппаратные способы профилактики контрактур, сколиоза, сохранения объема движений и предотвращения болевого синдрома
Практические навыки ортопедической поддержки, реабилитационных мероприятий и физической терапии
Координация и обеспечение нутритивной и дыхательной поддержки у пациентов с ортопедическими конструкциями, основы взаимодействия по этому вопросу членов многопрофильной бригады
Проведение мероприятий по адаптации в домашней обстановке для обеспечения максимальной независимости пациентов
Основные принципы и способы оценки состояния и эффективности лечения пациентов со СМА5q
Принципы оценки пациента СМА5q по шкалам оценки моторных функций
Шкала оценки моторных функций при СМА5q (The Hammersmith Functional Motor Scale Expanded (HFMSE)
Пересмотренный модуль оценки моторной функции верхних конечностей (RULM)
Тест детской больницы Филадельфии для оценки двигательных функций пациентов с нервно-мышечными заболеваниями (Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Development, CHOP-INTEND)
Тест 6-минутной ходьбы у пациентов со СМА5q (6MWT)
Современные подходы к патогенетической терапии СМА5q
Возможности генной терапии СМА5q и способы введения препаратов
Рекомендации по выбору препаратов для генной терапии СМА5q из перечня зарегистрированных в РФ: нусинерсен, рисдиплам, онасемноген абепарвовек
Пролонгированная интратекальная терапия СМА5q препаратом нусинерсен
Правила контроля использования пероральных препаратов
Особенности патогенетического лечения пациентов, находящихся на НИВЛ/ИВЛ и кормлении через питательную трубку
Реабилитационные мероприятия у пациентов с разными клиническими проявлениями
Принципы симптоматической терапии у пациентов со СМА5q, получающих патогенетическое лечение
Оценка эффективности патогенетической терапии при соблюдении стандартов по общепринятым клиническим шкалам
Паллиативная помощь пациентам со СМА5q
Определение и оформление показаний к оказанию паллиативной медицинской помощи детям и взрослым со СМА5q в рамках функций врачебной комиссии медицинской организации
Принципы организации паллиативной медицинской помощи пациентам со СМА5q в амбулаторной и стационарной форме, маршрутизация пациентов и междисциплинарное взаимодействие специалистов
Обеспечение пациентов со СМА5q, получающих паллиативную медицинскую помощь на дому, медицинскими изделиями для поддержания функций органов и систем организма человека
Принципы эффективной коммуникации и психосоциального сопровождения детей со СМА5q, а также членов их семей. Принципы сообщения плохих новостей; методология совместного принятия решений врачом и законным представителем ребенка при оказании паллиативной медицинской помощи; образовательные и рекреационные потребности ребенка со СМА5q, получающего паллиативную медицинскую помощь

Таблица 3. *Содержание модуля «Реализация многопрофильного подхода в оказании медицинской помощи пациентам со СМА5q»*

Table 3. *Contents of the module "Implementation of a multidisciplinary approach in providing medical care to patients with SMA5q"*

Наименование тем, элементов и подэлементов
Этические проблемы медико-генетической помощи
Этические принципы медико-генетического консультирования, права пациентов
Этика генетического тестирования
Коммуникация врача и пациента/его законного представителя
Принципы сообщения плохих новостей
Психологическая компонента медико-генетического консультирования
Юридические аспекты при оказании медицинской помощи пациентам со СМА5q
Основы правового регулирования порядков оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов со СМА5q
Права и обязанности пациента и медицинских работников, реализуемые при оказании медицинской помощи пациентам со СМА5q
Правовые основы и порядок оказания бесплатной медицинской помощи пациентам со СМА5q в зависимости от условий ее оказания и формы в рамках программы государственных гарантий
Государственные программы льготного лекарственного обеспечения
Правила назначения лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания, медицинских изделий
Особенности медицинской помощи, оказываемой с применением телемедицинских технологий
Порядок взаимодействия медицинских работников с Фондом «Круг добра», Фондом «Семьи СМА»

Таблица 4. *Содержание модуля «Юридические, этические и координационные аспекты многопрофильного подхода при оказании медицинской помощи пациентам со СМА5q»*

Table 4. *Contents of the module "Legal, ethical and coordination aspects of a multidisciplinary approach in providing medical care to patients with SMA5q"*

Наименование специальности	Количество
Врачи-неврологи	78
Врачи-мед. генетики	37
Врачи-гастроэнтерологи	4
Врачи-педиатры	4
Врачи-пульмонологи	3
Врачи-реабилитологи	2
Врачи травматологи-ортопеды	2
Врачи-физиотерапевты	1
Врачи ЛФК	1
Врачи-терапевты	1
Врачи-анестезиологи	1
Врачи-диетологи	1
Врачи паллиативной мед. помощи	1

Таблица 5. *Распределение врачей, прошедших обучение по Программе по специальностям*

Table 5. *Distribution of doctors trained under the SMA5q CPE by specialization*

при выполнении тестовых заданий: 70–80% правильных ответов дали 96 обучающихся, 81–90% – 36 человек, 91–100% – 4 человека. Как минимум на один контрольный вопрос правильно ответили 42 обучающихся, на два – 85 и на все три вопроса – 9 врачей. Диаграмма сравнения результатов входного контроля и итоговой аттестации представлена **на рисунке 1**.

Наиболее сложными для обучающихся оказались вопросы из модуля «СМА5q: этиопатогенез, классификация, особенности клинических проявлений и диагностика», раздел «Клинико-генетические характеристики наследственных спинальных мышечных атрофий» (6 правильных ответов при входном контроле и 101 правильный ответ при итоговой аттестации), а также из модуля «Юридические, этические и координационные аспекты многопрофильного подхода при оказании медицинской помощи пациентам со СМА5q», раздел «Юридические аспекты при оказании медицинской помощи пациентам со СМА5q» (11 правильных ответов при входном контроле и 98 правильных ответов при итоговой аттестации). Наиболее простыми для выполнения были вопросы, связанные с клиническими проявлениями заболевания (модуль «Реализация многопрофильного подхода в оказании медицинской помощи пациентам со СМА5q», разделы «Основные принципы и способы оценки состояния и эффективности лечения пациентов со СМА5q» и «Костно-мышечная система у пациентов со СМА5q»).

Регион России	Кол-во	Регион России	Кол-во
Оренбургская обл.	49	Белгородская обл.	1
Волгоградская обл.	8	Воронежская обл.	1
Москва	8	Республика Дагестан	1
Иркутская обл.	7	Ижевская обл.	1
Тюменская обл.	7	Кемеровская обл.	1
Республика Башкортостан	5	Костромская обл.	1
Краснодарский край	4	Республика Крым	1
Московская обл.	4	Курганская обл.	1
Саратовская обл.	3	Ленинградская обл.	1
Томская обл.	3	Магаданская обл.	1
Республика Бурятия	2	Новгородская обл.	1
Красноярский край	2	Новосибирская обл.	1
Орловская обл.	2	Омская обл.	1
Ростовская обл.	2	Пензенская обл.	1
Санкт-Петербург	2	Самарская обл.	1
Республика Северная Осетия-Алания	2	Свердловская обл.	1
Ставропольский край	2	Смоленская обл.	1
Республика Якутия	2	Тверская обл.	1
Ярославская обл.	2	Республика Чечня	1
Амурская обл.	1	**Всего**	**136**

Таблица 6. *Распределение обучающихся Программы по регионам*

Table 6. *Distribution of the SMA5q CPE Program students by regions*

ОБСУЖДЕНИЕ

Первый опыт использования и анализ результатов реализации программы ДПО по СМА5q в 2023 году показали, что больше всего в повышении квалификации и приобретении компетенций в обсуждаемой орфанной патологии заинтересованы врачи-неврологи и генетики. Спрос на прохождение обучения по программе ДПО СМА5q со стороны врачей других специальностей на сегодняшний день достаточно низок, что может быть связано как с объективным кадровым дефицитом в регионах, так и с территориальным нормативно-организационным дефицитом в части оказания медицинской помощи пациентам со СМА5q [15].

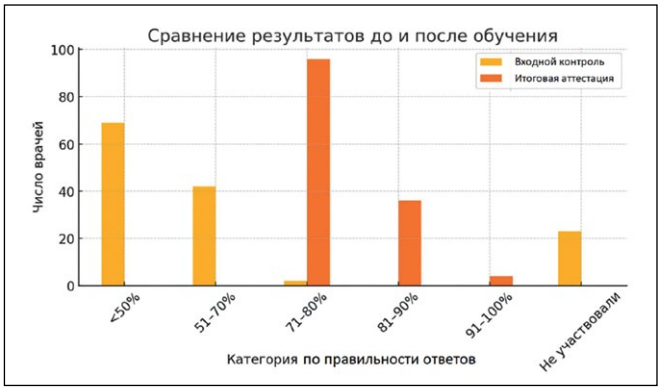

Рисунок 1. *Диаграмма сравнения результатов входного контроля и итоговой аттестации.*

Figure 1. *Comparison diagram of the results of incoming inspection and final certification.*

Освоение обсуждаемой программы обеспечивает специалистов многопрофильных бригад необходимыми знаниями и навыками в соответствии с федеральными государственными образовательными стандартами, а также помогает восполнить недостающие умения, необходимые для оказания медицинской помощи пациентам со СМА5q, но не обозначенные в профессиональных стандартах.

Сравнение результатов применения Программы ДПО СМА5q с аналогичными в России и за рубежом затруднительно – базы Elibrary.ru и Киберленинка не содержат публикаций по оценке образовательных программ по СМА5q и по орфанным заболеваниям в целом. В базе PubMed найдена всего одна публикация, описывающая сходную инициативу [16].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации по теме «Многопрофильный подход к ведению пациентов с подтвержденным диагнозом спинальная мышечная атрофия 5q» (36 часов) показала высокую эффективность в повышении профессиональных компетенций врачей-специалистов многопрофильной бригады, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам со СМА5q. Повышение качества оказания медицинской помощи таким пациентам требует формирования из обученных специалистов многопрофильных команд во всех субъектах РФ, для чего необходимо активное содействие федерального и региональных министерств и департаментов здравоохранения в лице соответствующих главных внештатных специалистов.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ	ADDITIONAL INFORMATION
Источник финансирования. Работа выполнена по инициативе авторов без привлечения финансирования.	***Study funding.*** The study was the authors' initiative without external funding.
Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с содержанием настоящей статьи.	***Conflict of interest.*** The authors declare that there are no obvious or potential conflicts of interest associated with the content of this article.
Участие авторов. Власов Я.В., Куцев С.И. – первичная идея создания рукописи и финальная корректура текста, участие в разработке образовательной программы, разработка тестовых и аттестационных материалов. Сюняков Т.С. – принятие решения о выборе статистических методов анализа, формирование графиков и таблиц. Гайдук А.Я. – подготовка первичного текста рукописи, участие в разработке образовательной программы, разработка тестовых и аттестационных материалов. Гажева А.В., Камынина Н.Н. – рекомендации по изложению материалов и корректура первичного текста. Песнева О.В., Бухарова Т.Б., Никитин С.С. – участие в разработке образовательной программы, разработка тестовых и аттестационных материалов, интерпретация ответов обучающихся по балльной системе. Все авторы одобрили финальную версию статьи перед публикацией, выразили согласие нести ответственность за все аспекты работы, подразумевающую надлежащее изучение и решение вопросов, связанных с точностью или добросовестностью любой части работы.	***Contribution of individual authors.*** Vlasov Ya.V., Kutsev S.I.: initial idea for creating the manuscript and final proofreading of the text, participation in the development of the educational program, development of test and assessment materials. Sunyakov T.S.: decision making on the choice of statistical methods of analysis, formation of graphs and tables. Gaiduk A.Ya.: preparation of the primary text of the manuscript, participation in the development of the educational program, development of test and assessment materials. Gazheva A.V., Kamynina N.N.: recommendations on the presentation of materials and proofreading of the primary text. Pesneva O.V., Bukharova T.B., Nikitin S.S.: participation in the development of the educational program, development of test and assessment materials, interpretation of students' responses using a scoring system. The authors gave their final approval of the manuscript for submission, and agreed to be accountable for all aspects of the work, implying proper study and resolution of issues related to the accuracy or integrity of any part of the work.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

1. Nishio H, Niba ETE, Saito T, et al. Spinal muscular atrophy: the past, present, and future of diagnosis and treatment. *Int J Mol Sci*. 2023;24(15):11939. DOI: 10.3390/ijms241511939

2. Yeo CJJ, Tizzano EF, Darras BT. Challenges and opportunities in spinal muscular atrophy therapeutics [published correction appears in Lancet Neurol. 2024;23(3):e7. DOI: 10.1016/S1474-4422(24)00050-4.]. *Lancet Neurol*. 2024;23(2):205-218. DOI: 10.1016/S1474-4422(23)00419-2

3. Ramdas S, Oskoui M, Servais L. Treatment options in spinal muscular atrophy: a pragmatic approach for clinicians. *Drugs*. 2024;84(7):747-762. DOI: 10.1007/s40265-024-02051-2

4. Giess D, Erdos J, Wild C. An updated systematic review on spinal muscular atrophy patients treated with nusinersen, onasemnogene abeparvovec (at least 24 months), risdiplam (at least 12 months) or combination therapies. *Eur J Paediatr Neurol*. 2024;51:84-92. DOI: 10.1016/j.ejpn.2024.06.004

5. Kutsev SI, Nikitin SS, Dadali EL, et al. *Spinal muscular atrophy 5q. Clinical and genetic characteristics, molecular genetic diagnostics and etiopathogenetic treatment*. M., 2024. (In Russ.). [Куцев С.И., Никитин С.С., Дадали Е.Л., и др. *Спинальная мышечная атрофия 5q. Клинико-генетическая характеристика, молекулярно-генетическая диагностика и этиопатогенетическое лечение*. М., 2024].

6. Voronin SV, Zakharova EYu, Baydakova GV, et al. Advanced neonatal screening for hereditary diseases in Russia: first results and future prospects. *Pediatria n.a. G.N. Speransky*. 2024;103(1):16-29. [Воронин С.В., Захарова Е.Ю., Байдакова Г.В., и др. Расширенный неонатальный скрининг на наследственные заболевания в России: первые итоги и перспективы. *Педиатрия им. Г.Н. Сперанского*. 2024;103(1):16-29]. DOI: 10.24110/0031-403X-2024-103-1-16-29

7. Komarov IA, Malakhova AR, Vasilyeva TP, et al. Socioeconomic efficiency of neonatal screening for spinal muscular atrophy in the Russian Federation. *Neuromuscular Diseases*. 2023;13(3):25-32. [Комаров И.А., Малахова А.Р., Васильева Т.П., и др. Социально-экономическая эффективность проведения неонатального скрининга на спинальную мышечную атрофию в Российской Федерации. *Нервно-мышечные болезни*. 2023;13(3):25-32. DOI: 10.17650/2222-8721-2023-13-3-25-32

8. Kutsev SI, Nikitin SS, Ryabykh OS, et al. *Spinal muscular atrophy 5q. Multidisciplinary approach to management of patients with confirmed diagnosis of spinal muscular atrophy 5q*. M., 2024. (In Russ.). [Куцев С.И., Никитин С.С., Рябых О.С., и др. *Спинальная мышечная атрофия 5q. Многопрофильный подход к ведению пациентов с подтвержденным диагнозом спинальная мышечная атрофия* 5q. М., 2024].

9. Keinath MC, Prior DE, Prior TW. Spinal Muscular Atrophy: Mutations, Testing, and Clinical Relevance. *Appl Clin Genet*. 2021;14:11-25. DOI: 10.2147/TACG.S239603

10. Vitkovskaya IP. Study of legal literacy of doctors as an indicator of adequate humanitarian assistance to children suffering from orphan diseases. *Problems of standardization in health care*. 2018;9-10:41-50. [Витковская И.П. Изучение юридической грамотности врачей как показателя адекватной гуманитарной помощи детям, страдающим орфанными болезнями. *Проблемы стандартизации в здравоохранении*. 2018;9-10:41-50]. DOI: 10.26347/1607-2502201809-10041-050

11. Kutsev SI. Path of a patient with a rare diagnosis: regulatory documents and organization of the process of treatment and diagnosis of an orphan disease in the Russian Federation. *Neuromuscular Diseases*. 2017;7(4):61-63. [Куцев С.И. Путь пациента с редким диагнозом: нормативные документы и организация лечебно-диагностического процесса при орфанном заболевании в Российской Федерации. *Нервно-мышечные болезни*. 2017;7(4):61-63]. DOI: 10.17650/2222-8721-2017-7-4-61-63

12. Beisenbayeva GG, Ryskulova AR, Izbassarova ASh, et al. Analysis of doctors' knowledge on the diagnosis and treatment of spinal muscle atrophy using a developed validated questionnaire. *Phthisiopulmonology*. 2024;4:264-272. [Бейсенбаева Г.Г., Рыскулова А.Р., Избасарова А.Ш., и др. Анализ знаний врачей по диагностике и лечению спинальной мышечной атрофии с помощью разработанного валидированного опросника. *Фтизиопульмонология*. 2024;4:264-272]. DOI: 10.26212/2227-1937.2025.97.65.036

13. Vitkovskaya IP, Pechatnikova NL, Utkin SA, et al. *Registers of rare (orphan) diseases. Algorithm for providing information about a patient with a rare (orphan) disease to the regional segment of the federal register: method. recommendations*. M., 2017. (In Russ.). [Витковская И.П., Печатникова Н.Л., Уткин СА., и др. *Регистры редких (орфанных) заболеваний. Алгоритм предоставления сведений о пациенте с редким (орфанным) заболеванием в региональный сегмент федерального регистра: метод. рекомендации*. М., 2017].

14. Gayduk AJ, Gazheva AV, Pesneva OV, et al. Comparative analysis of the contentof professional and educational standards for the program "Neurology" in the context of the competence of neurologists regarding the management of patients with spinal muscular atrophy 5q. *Vestnik Roszdravnadzora*. 2025;4:83-88. [Гайдук А.Я., Гажева А.В., Песнева О.В., и др. Сравнительный анализ содержания профессионального и образовательного стандартов по программе «Неврология» в рамках исследования компетентности врачей-неврологов относительно вопросов ведения пациентов со спинальной мышечной атрофией 5q. *Вестник Росздравнадзора*. 2025;4:83-88].

15. Gayduk AYa, Gazheva AV, Pesneva OV, et al. Regulatory problems of the rehabilitation organization for patients with spinal muscular atrophy 5q in Russia. *Current problems of health care and medical statistics*. 2023;3:655-667. [Гайдук А.Я., Гажева А.В., Песнева О.В., и др. Проблемы нормативно-правового регулирования организации проведения реабилитационных мероприятий пациентам со спинальной мышечной атрофией 5q в России. *Современные проблемы здравоохранения и медицинской статистики*. 2023;3:655-667]. DOI: 10.24412/2312-2935-2023-3-655-667

16. Tizzano EF, Christie-Brown V, Baranello G, et al. Clinical Trial Readiness for Spinal Muscular Atrophy: Experience of an International Educational-Training Initiative. *Journal of Neuromuscular Diseases*. 2022;9(6):809-820. DOI: 10.3233/JND-221538