KLINIČNA GENETIKA

1. SPLOŠNI VIDIKI SPECIALIZACIJE

1.1. Namen specializacije

Specializacija je učni in vzgojni proces, v katerem specializant (-ka) pridobi teoretična in praktična znanja s področja klinične genetike in genetskega svetovanja, da je sposoben samostojno obravnavati večino bolnikov z genetsko pogojenimi boleznimi. Z genetsko obravnavo je mišljena diagnostika – klinična, citogenetska in molekularno-genetska, genetsko svetovanje, preprečevanje in zdravljenje.
Specializacija omogoča tudi strokovno usmeritev v ožje področje klinične genetike na posameznih medicinskih področjih, kot so ginekologija, pediatrija, nevrologija, dermatologija, okulistika, onkologija in druge. Strokovna usmeritev dodatno usposobi kandidata za specifično delo na teh kliničnih področjih.
Klinično genetska usmeritev, ki je predstavljena v nadaljevanju, je namenjena diplomantom medicinske fakultete in je ena izmed treh predvidenih usmeritev znotraj specializacije iz klinične genetike. Laboratorijski usmeritvi, za kateri je program v pripravi, sta klinična citogenetika in klinična molekularna genetika.

1.2. Trajanje in struktura specializacije

Specializacija iz medicinske genetike traja **6 let** in je sestavljena iz:

- začetnega dela (»skupno deblo«, enoten skupni program), ki traja 3 leta
- nadaljevalnega dela, ki traja dve leti in
- izbirnega dela, ki traja eno leto

Začetni del je enak za vse specializante iz klinične genetike, nadaljevalni in izbirni del pa določi vsak program ožje specializacije posebej.

1.3. Zaključek specializacije

Glavni mentor ugotovi, da je specializacija opravljena, ko preveri ustreznost trajanja specializacije, izpolnjevanje predpisanih pogojev glede pridobljenega znanja, števila in kakovosti opravljenih posegov in ali so predpisani kolokviji uspešno opravljeni. Specializacija se konča s specialističnim izpitom.

2. PREVERJANJE ZNANJA

Vsak specializant ima svoj list specializanta (knjižico) ter ločeno tudi dnevnik, v katerega vpisuje vse opravljene posege in prve asistence ter svoje strokovne, pedagoške in raziskovalne prispevke.

2.1.Sprotno preverjanje znanja

Za zagotavljanje ustrezne kakovosti specializacije se pridobljeno znanje in sposobnosti specializanta preverjajo s trajnim nadzorom in občasnimi preverjanji – kolokviji.
Nenehen neposredni ali posredni nadzor nad pridobivanjem znanja in sposobnosti izvajajo mentorji. Ta poteka sproti in vsakodnevno. Preverjanje specializantovega znanja poteka v obliki kolokvijev po končanem usposabljanju na posamezni učni enoti. Kolokviji so lahko pisni ali ustni. Znanje se preverja s predstavitvijo bolnikov, pripravami seminarjev, pregledom literature, pisanjem člankov in sodelovanjem pri raziskavah.

Specializant mora vsaj enkrat letno javno prikazati pridobljeno znanje na način, ki ga vsakokrat sproti določi neposredni ali glavni mentor:

- predstavitev analize skupine bolnikov ali posameznega zanimivega kliničnega primera na strokovnem srečanju skupine strokovnjakov v učni ustanovi ali zunaj nje;
- priprava in vodenje klinične ali klinično-patološke konference s tematiko, ki zajema področje specializacije;
- objava članka v recenziranem domačem ali tujem strokovnem glasilu s temo iz programa specializacije.

Pogoj za nadaljevanje specializacije so uspešno opravljeni kolokviji in ugodna vsakoletna ocena glavnega mentorja.

2.2. Specialistični izpit

Izpit je sestavljen iz preverjanja pridobljenega teoretičnega in praktičnega znanja specializanta. Teoretični del se preverja pisno in ustno. Preveri se znanje s področja klinične genetike, medicinske citogenetike in medicinske molekularne genetike in v primeru usmerjene specializacije iz ustreznega strokovnega področja. Praktično znanje se preveri s področja klinične genetike in ustreznega področja v primeru usmerjene specializacije.

3. PROGRAM SPECIALIZACIJE

Med specializacijo pridobi kandidat znanja in veščine iz osnov humane genetike, klinične medicine, genetskega svetovanja, laboratorijske medicinske genetike (citogenetika, molekularna genetika, biokemija) in osnov raziskovalnega dela.

Pod naslovom vsake vsebine je naveden predviden način usposabljanja in povezava na minimalni obseg genetskih posvetov in laboratorijskih preiskav (točka 4), kjer je to ustrezno.

Izobraževanje preko učnih delavnic, tečajev in predavanj podiplomskega izobraževanja bo potekalo izven rednega delovnega časa.

3.1. Začetni program (»skupno deblo«)

Trajanje: 3 leta (33 delovnih mesecev, 3 mesece dopusta)

Minimalno trajanje za izobraževanje iz laboratorijske medicinske genetike je 6 mesecev.

Vsebina programa

a. Osnove humane genetike

Zgodovina humane genetike
Humana genetika do 18. stoletja, prispevek Galtona, Mendla in Garroda, pomen odkritja krvnih skupin, HLA sistema, populacijske genetike (Haldane, Fisher), razvoj citogenetike, molekularne genetike, evgenike in politike v zvezi s humano genetiko, zgodovina humane genetike v Sloveniji

Način usposabljanja: samostojno izobraževanje, seminarsko delo

Načini dedovanja in izjeme
Osnove in posebnosti avtosomno dominantnega dedovanja, avtosomno recesivnega, na kromosom X – vezanega dominantnega, na kromosom X – vezanega recesivnega, mitohondrijskega dedovanja, mehanizmi za omenjene oblike dedovanja, fenomeni genetske ekspresivnosti, penetrance, heterogenosti, fenokopije, pleotropije, anticipacije, genomskega imprintinga

Način usposabljanja: samostojno izobraževanje, učne delavnice, seminarsko delo

Molekularna humana genetika in celična biologija
Struktura genoma in gena, genska ekspresija, biološki mehanizmi proliferacije, diferenciacije, metode za njihovo preučevanje

Način usposabljanja: samostojno izobraževanje, predavanja v okviru Univerzitetnega podiplomskega študija Biomedicina

Razvojna biologija in embriologija
Osnove normalne in patološke embriologije, embriološki mehanizmi, patogenetski mehanizmi (malformacije, deformacije, disrupcije, displazije), klinična klasifikacija razvojnih nepravilnosti (prizadetost enega sistema, asociacije, sekvence, sindromi)

Način usposabljanja: učna delavnica, samostojno izobraževanje, seminarsko delo

Matematična in populacijska genetika
Osnove verjetnostnega računa, Bayesov račun, Hardy-Weinbergov zakon, pomen genetskih polimorfizmov, vpliv novih mutacij, naravne selekcije, migracij, naključnih fluktuacij, konsangvinosti in genetskega drifta na frekvence genov in alelov

Način usposabljanja: samostojno izobraževanje, seminarsko delo

Kancerogeneza
Celični cikel, apoptoza, tumorsko supresorski geni, onkogeni, mehanizmi kancerogeneze, genetska predispozicija za rakave bolezni, pogostnost rakavih genetsko pogojenih bolezni, genetska diagnostika rakavih bolezni, pomen genetskih označevalcev za prognozo rakavih bolezni

Način usposabljanja: samostojno izobraževanje, seminarsko delo

b. Osnove klinične medicine

Pregled fetusa, otroka in odraslega
Splošni klinični pregled in usmerjeni dizmorfološki pregled (anatomske regije, organski sistemi), antropološke meritve, medicinska fotografija

Način usposabljanja: praktično delo v genetski ambulanti, kroženje na pediatriji (pregled otroka) in patologiji (fetalna obdukcija)
Minimalni obseg: 4.1-4.7

Diagnostični pristopi in obravnava osnovnih bolezenskih stanj v nosečnosti, otroškem in odraslem obdobju
Klinične značilnosti, diferencialna diagnostika, diagnostične metode in zdravljenje/preprečevanje pogostejših genetsko pogojenih bolezni v nosečnosti, neonatalnem obdobju, pri otroku in odraslem

Način usposabljanja: praktično delo v genetski ambulanti, usposabljanje na klinikah in oddelkih, ki klinično obravnavajo bolnike z genetskimi boleznimi (nevrologija, pediatrija, ginekologija, dermatologija, okulistika), redni sestanki na učnih ustanovah s prikazom primerov
Minimalni obseg: 4.1-4.7

Osnove medicine podprte z dokazi
Uporaba konceptov evidence based medicine pri dostopu do medicinskih informacij (uporaba MEDLINE, Interneta), ocenjevanju relevance objavljenih informacij predvsem s področij diagnostičnih testov, intervencij in prognoze (ocenjevanje meta-analiz, doktrinarnih priporočil, ekonomske učinkovitosti) in pri tehnikah medicinskega odločanja.

Način usposabljanja: Učna delavnica

c. Osnove klinične genetike

Sestava in analiza rodovnikov
Informacije, ki jih morajo rodovniki vsebovati, uporaba sodobne nomenklature pri sestavi rodovnikov, interpretacija rodovnikov glede na možne načine dedovanja

Način usposabljanja: praktično delo v genetski ambulanti
Minimalni obseg: 4.1-4.7

Klinična obravnava razvojnih nepravilnosti
Pogostnost posameznih skupin razvojnih nepravilnosti, osnove in posebnosti analize (anamneza, dizmorfološki pregled, merjenje, fotografiranje, laboratorijske preiskave, slikovne preiskave), sinteze podatkov (identifikacija ključnih simptomov in znakov, prepoznavanje vzorca, primerjava z znanimi primeri, uporaba računalniških dizmorfoloških podatkovnih baz), možnosti zdravljenja/rehabilitacije, genetsko svetovanje, kontinuirano spremljanje bolnikov (medicinski

nadzor in preprečevanje komplikacij, modifikacija diagnoze)

Način usposabljanja: praktično delo v enoti za dizmorfologijo, klinični dizmorfološki sestanki, redni sestanki na učnih ustanovah s prikazom primerov, učna delavnica
Minimalni obseg: 4.3

Klinična teratologija
Pogostnost teratogenih dejavnikov, kategorije in značilnosti, dejavniki, ki vplivajo na izražanje teratogenega potenciala, mesto delovanja, čas delovanja teratogenega dejavnika, metode za identifikacijo teratogenov, uporaba računalniških podatkovnih baz s področja teratologije pri oceni tveganja in svetovanju

Način usposabljanja: praktično delo v enoti za teratologijo, učna delavnica, redni sestanki na učnih ustanovah s prikazom primerov
Minimalni obseg: 4.3

Ocena tveganja pri kromosomskih, genskih, multifaktorskih genetskih boleznih
Uporaba verjetnostnega računa (Bayesov račun) pri oceni tveganja monogenskih, multifaktorsko pogojenih in bolezni zaradi kromosomskih nepravilnosti, uporaba računalniških programov za izračun tveganja, uporaba empiričnih podatkov

Način usposabljanja: praktično delo v genetski ambulanti, redni sestanki na učnih ustanovah s prikazom primerov
Minimalni obseg: 4.1-4.7

Preprečevanje genetskih bolezni
Pogostnost različnih kategorij genetsko pogojenih bolezni, pomen genetskega svetovanja, metode prenatalne diagnostike (biopsija horionskih resic, amniocenteza, kordocenteza, placentocenteza, predimplantacijska prenatalna diagnostika, fetoskopija), presejalni testi (rutinski ultrazvok, merjenje nuhalne svetline, trojni hormonski test), njihov pomen za preprečevanje kromosomskih in genskih nepravilnosti, primarno preprečevanje kompleksnih genetskih bolezni

Način usposabljanja: praktično delo v genetski ambulanti, redni sestanki na učnih ustanovah s prikazom primerov, kroženje v ambulanti za ultrazvočno diagnostiko
Minimalni obseg: 4.1-4.8

Zdravljenje genetskih bolezni
Simptomatsko zdravljenje, gensko zdravljenje, medicinska rehabilitacija, organizacije za samopomoč

Način usposabljanja: praktično delo v genetski ambulanti, seminarsko delo
Minimalni obseg: 4.1-4.7

Osnove komunikacije, aplikacija v genetskem svetovanju
Temeljna načela medsebojnih odnosov v komunikaciji, proces in tehnike komunikacije, prepoznavanje in obvladovanje osebnosti sogovornika, tehnika intervjuja, nevro-lingvistično-programiranje

Način usposabljanja: tečaj, praktično delo v genetski ambulanti
Minimalni obseg: 4.1-4.8

Psihološke osnove genetskega svetovanja
Psihološki vidiki genetskega svetovanja, psihologija ženske, psihologija nosečnosti, psihologija družine (družinska dinamika, terapija), proces žalovanja, izgube, vpliv prizadetega otroka na družino, psihološki vidiki neplodnosti, posvojitev, uporaba psihodinamske teorije razvoja, obrambni mehanizmi

Način usposabljanja: tečaj, praktično delo v genetski ambulanti
Minimalni obseg: 4.1-4.8

Populacijski vidiki klinične genetike; presejalni testi, genetski registri
Pomen genetskih dejavnikov pri multifaktorskih boleznih, pomen genetske variabilnosti v prediktivni in preventivni medicini, značilnosti presejalnih testov za genetsko pogojene bolezni, pomen genetskih registrov v preprečevanju genetsko pogojenih bolezni in zagotavljanju kvalitetne medicinske oskrbe

Način usposabljanja: praktično delo v genetski ambulanti, seminarsko delo
Minimalni obseg: 4.8

Raziskovalno delo
Samostojno raziskovalno delo v raziskovalni skupini, priprava vsaj enega strokovnega/raziskovalnega prispevka

Način usposabljanja: vsak kandidat ima zagotovljeno raziskovalno/strokovno temo na učnih ustanovah v okviru specializacije

č. Laboratorijska medicinska genetika

Osnove citogenetskih metod in FISH
Pogostnost kromosomskih nepravilnosti v različnih življenjskih obdobjih (prenatalno, neonatalno, pediatrično, odraslo), struktura in funkcija kromosomov, kategorije kromosomskih nepravilnosti, metode za analizo normalne in patološke kromosomske strukture, organizacija citogenetskega laboratorija, genetsko svetovanje pri kromosomskih nepravilnostih

Način usposabljanja: praktično usposabljanje v učnih laboratorijih, praktično delo v genetski ambulanti
Minimalni obseg: 4.9

Osnove molekularno genetskih metod
Pogostnost genskih nepravilnosti v različnih življenskih obdobjih (prenatalno, neonatalno, pediatrično, odraslo), kategorije mutacij, molekularno genetske metode, pristopi k molekularno genetski diagnostiki, organizacija molekularno genetskega laboratorija, genetsko svetovanje po molekularno genetskih preiskavah

Način usposabljanja: praktično usposabljanje v učnih laboratorijih, praktično delo v genetski ambulanti
Minimalni obseg: 4.10

Pričakovana usposobljenost
Samostojna genetska obravnava bolnikov in družin z najpogostejšimi genetskimi boleznimi pod nadzorom mentorja.

3.2. Nadaljevalni program

Trajanje: 2 leti (22 delovnih mesecev, 2 meseca dopusta)

Vsebina programa

Nadaljevalni program predvideva izobraževanje kandidatov v smislu »splošnega kliničnega genetika«, ki je sposoben genetsko obravnavati bolnike in družine z genetskimi boleznimi, ki jih primarno obravnavajo različne medicinske stroke, ali v smislu kliničnega genetika, ki se usmeri v obravnavo genetskih bolezni v okviru določene medicinske stroke, na primer pediatrije, ginekologije, nevrologije.

V primeru usmerjenega kliničnega genetika specializant v nadaljevalnem programu poglablja teoretično in praktično znanje na izbranem strokovnem področju v skladu s posameznim programom specializacije za to področje. Podrobneje se seznani z usmerjeno anamnezo in usmerjenim pregledom, klinično diagnostiko, poglobljeno klinično diferencialno diagnostiko, načini odvzema materiala, usmerjenimi specifičnimi diagnostičnimi metodami (npr. slikovne, elektrofiziološke), usmerjeno laboratorijsko diagnostiko (biokemična, encimska, patohistološka, celična, molekularno biološka in molekularno genetska), postavljanjem sestavljene in detajlirane diagnoze in njene verjetnosti, predvidevanjem prognoze in njene verjetnosti, izbira zdravljenja (vključno s prenatalnim), izvajanjem, sledenjem in oceno uspešnosti zdravljenja, rehabilitacijo, celostnim vodenjem bolnika, dokumentiranjem celotnega procesa in sodelovanjem z raznimi subspecialističnimi timi.

V primeru »splošnega kliničnega genetika« vsebina programa predvideva zgoraj opisane izobraževalne cilje, ki pa so po poglobljenosti prilagojeni časovnim omejitvam, ki so posledica izobraževanja na več strokovnih področjih.
Priporočena strokovna področja in minimalni čas izobraževanja:

Interna medicina	4 mesece
Pediatrija	4 mesece
Ginekologija	1 mesec
Nevrologija	1 mesec
Dermatologija	1 mesec
Okulistika	1 mesec

Način usposabljanja: praktično delo na ustreznih kliničnih področjih glede na izbrano področje usmeritve, redni klinični sestanki in konference s prikazi primerov, učne delavnice, simpoziji, kongresi
Minimalni obseg: 4.11

Pričakovana usposobljenost
Samostojna genetska obravnava bolnikov in družin z genetskimi boleznimi pod posrednim nadzorom mentorja.

3.3. Izbirni program

Trajanje: 1 leto (11 delovnih mesecev, 1 mesec dopusta)

Vsebina programa

V okviru izbirnega programa se specializant usposablja na ožjem strokovnem področju, če je le mogoče v genetskem centru izven Slovenije. Alternativno se lahko v tem času posveti raziskovalnemu delu s področja medicinske genetike in po opravljenem delu posreduje ustrezno poročilo.

Pričakovana usposobljenost
Samostojen, povsem usposobljen strokovnjak na področju klinične genetike, ki po opravljenem izpitu dobi naziv specialist.

4. MINIMALNI OBSEG GENETSKIH POSVETOV IN LABORATORIJSKIH PREISKAV

V tabeli je navedeno minimalno število genetskih posvetov in laboratorijskih preiskav, pri katerih je imel specializant pomembno vlogo pri obravnavi, kar je razvidno iz specializantove evidence o usposabljanju.

GENETSKI POSVETI	Število posvetov
4.1. Kromosomske nepravilnosti	
4.1.1.Downova bolezen	10
Ostale (vsaj 4 strukturne)	20
4.2. Genske nepravilnosti	
4.2.1. Cistična fibroza	2
4.2.2. Hemofilija	2
4.2.3. Duchennova/Beckerjeva mišična distrofija	5
4.2.4. Huntingtonova bolezen (vsaj 2 predsimptomatska)	5
4.2.5. Metabolne bolezni	2
4.2.6. Ostale (vsaj 10 prenatalnih diagnoz)	30
4.3. Razvojne nepravilnosti (dizmorfni sindromi)	30
4.4. Onkogenetika	10
4.5. Mentalna retardacija	10
4.6. Mitohondrijske bolezni	2
4.7.Neplodnost moškega/ženske (vključno s spontanimi prekinitvami nosečnosti)	10
4.8. Presejalni testi za genetske bolezni	20
LABORATORIJSKE PREISKAVE	
4.9. Citogenetske	
Kariotip normalne resolucije (kri, amniociti, fibroblasti)	10
Kariotip visoke resolucije (kri)	2
Fluorescentna in situ hibridizacija	2
4.10. Molekularnogenetske	
PCR-analiza (vključno z neposredno in posredno molekularno genetsko analizo)	30
Southern blot analiza	5

4.11. V okviru nadaljevalnega dela programa specializacije se število obravnav poveča glede na program usposabljanja. Program izbrane usmeritve pripravi klinični mentor v soglasju z glavnim mentorjem specializanta.

5. OBLIKE IZOBRAŽEVANJA:

- praktično klinično in laboratorijsko delo,
- diskusije z mentorji,
- aktivna udeležba na oddelčnih sestankih z obravnavanjem tekočih kliničnih primerov,
- seminarji,
- udeležba na učnih delavnicah in priporočenih domačih in mednarodnih strokovnih sestankih, vključevanje v raziskovalno delo.