ΕΘΝΙΚΟ & ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ
ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ
ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ
ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΙΔΩΝ "ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ"

Διευθυντής: Ε. Καναβάκης, Καθηγητής Γενετικής

Αθήνα 7/7/2008

Προς την Εκτελεστική
Επιτροπή του ΚΕΣΥ

Αξιότιμοι κύριοι/κυρίες,

Υλοποιώντας την υπουργική απόφαση υπ' αρ. πρωτ. ΔΥ1δ/οικ. 48314, η επιτροπή που συστήθηκε με σκοπό την υποβολή ολοκληρωμένης πρότασης για τα προσόντα Ιατρικών Γενετιστών και την υποβολή προτάσεων για τα ληπτέα μέτρα προς υλοποίηση της καθιέρωσης στη χώρα της Ιατρικής Γενετικής ως επαγγελματικής ειδικότητας, υποβάλλει συνημμένα σχέδιο αναγνώρισης της ειδικότητας της Ιατρικής Γενετικής.

Υποβάλλει επίσης α) επίσημο σημείωμα της European Society of Human Genetics, β) σημείωμα του Καθηγητή J. Burn, από τα οποία προκύπτει ότι η Ελλάδα είναι σήμερα η μοναδική Ευρωπαϊκή χώρα στην οποία δεν έχει ακόμη αναγνωρισθεί η Ιατρική Γενετική ως επίσημη ειδικότητα.

Με τιμή
Για την Επιτροπή

Ο Πρόεδρος

Εμμανουήλ Καναβάκης
Καθηγητής Γενετικής
Πανεπιστημίου Αθηνών

Χωρέμειο Ερευνητικό Εργαστήριο, Θηβών & Λεβαδείας, 11527, Αθήνα
Τηλ.: 210-7795553, FAX: 210-7795553, e-mail: ekanavak@med.uoa.gr

ΠΡΟΤΑΣΗ ΓΙΑ ΤΗΝ ΘΕΣΠΙΣΗ ΕΙΔΙΚΟΤΗΤΑΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Εισαγωγή

Η εκρηκτική εξέλιξη της γενετικής και της μοριακής βιολογίας τα τελευταία χρόνια έχει οδηγήσει στην ανάπτυξη δυνατοτήτων διάγνωσης των γενετικών ασθενειών και στη δημιουργία νέων προσυμπτωματικών εξετάσεων φορέων και νέων προγεννητικών αναλύσεων. Το γεγονός αυτό αποκτά μεγαλύτερη σημασία μετά τη χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος, η σημασία του οποίου υπογραμμίζεται, όχι μόνο από τους ειδικούς επιστήμονες, αλλά και από τις πολιτικές ηγεσίες των περισσοτέρων κρατών του κόσμου.

Ο μεγάλος όγκος των δεδομένων που προέκυψαν από τη λεπτομερή ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος (Γονιδιωματική Ιατρική), αποτελεί ένα νέο και πολύτιμο μέσο για τη διάγνωση και θεραπεία, όχι μόνο των μονογονιδιακών και χρωμοσωματικών βλαβών αλλά και των συχνών πολυπαραγοντικών νοσημάτων που έχουν γενετική βάση (αυτοάνοσα, διαβήτης κ.α.)

Η σημασία της γενετικής για την υγεία του ανθρώπου από ετών έχει απασχολήσει εθνικούς και διεθνείς οργανισμούς θεσπίζοντας νομοθεσίες, που οριοθετούν και αποσαφηνίζουν τις δραστηριότητες και τους κανόνες οι οποίοι διέπουν τους επιστήμονες και την επιστήμη, που ασχολείται με την επίπτωση των γενετικών διαταραχών στην υγεία.

Στη χώρα μας, αν και στην πράξη παρέχονται υπηρεσίες Γενετικής του Ανθρώπου από 30 και πλέον έτη, δεν υφίσταται καμία σχετική νομοθεσία επιτρέποντας μια ανεξέλεγκτη εξέλιξη αυτού του τομέα, η οποία, ιδιαίτερα με την αλματώδη ανάπτυξη των τελευταίων ετών, εγκυμονεί κινδύνους σε σχέση με την

ποιότητα των παρεχομένων αναλύσεων, αλλά και τη χρήση των γενετικών δεδομένων.

Η ανάγκη επίλυσης αυτού του προβλήματος έχει επισημανθεί επανειλημμένα με προφορικές παραστάσεις και γραπτές εισηγήσεις από επιστημονικούς φορείς όπως ΣΙΓΕ (Σύνδεσμος Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδος) και μεμονωμένους επιστήμονες. Το ΚΕΣΥ έχει συστήσει κατά καιρούς σχετικές επιτροπές εργασίας, για τη μελέτη των όρων και προϋποθέσεων της λειτουργίας των κέντρων Γενετικής, από τα συμπεράσματα των οποίων έχει τονισθεί σταθερά η ανάγκη καθιέρωσης της ειδικότητας της Γενετικής.

Η παρούσα Επιτροπή ανασυγκροτήθηκε για την υποβολή ολοκληρωμένης πρότασης για τα προσόντα των Γενετιστών και την υποβολή προτάσεων για τα ληπτέα μέτρα προς υλοποίηση της καθιέρωσης και στη χώρα μας της Γενετικής ως επαγγελματικής ειδικότητας (Υπ. Αποφ. ΔΥ1δ/ΟΚ 48314/7-4-2008).

Η Επιτροπή οφείλει να αποσαφηνίσει ότι κατά τη μελέτη του θέματος έλαβε υπ' όψιν τη διεθνή εμπειρία και πρακτική, χωρίς όμως να διαφύγουν της προσοχής της, αφ' ενός μεν οι ιδιαίτερες συνθήκες της χώρας μας, αφ' ετέρου δε, όλες οι υπάρχουσες ρυθμίσεις που διενεργήθηκαν στο παρελθόν, σ' ένα τομέα διαρκώς και ραγδαία αναπτυσσόμενο. Η Επιτροπή επισημαίνει ακόμη ότι έγινε προσπάθεια να ληφθεί υπ' όψιν το παρόν, όμως η οπτική γωνία να είναι στραμμένη στο μέλλον, ώστε να μην υπάρξει κίνδυνος αναχρονιστικών περιορισμών, οι οποίοι θα μπορούσαν να δημιουργήσουν προβλήματα στις νέες εξελίξεις στον τομέα της Γενετικής. Υπογραμμίζει τέλος τον ιδιαίτερο χαρακτήρα της επιστήμης της Γενετικής.

Η Γενετική παρέχει εξετάσεις, των οποίων τα αποτελέσματα πολλές φορές δεν αφορούν μόνο ένα συγκεκριμένο άτομο (όπως συμβαίνει συνήθως σε όλες τις άλλες ειδικότητες της Ιατρικής), αλλά τα μέλη μιας ολόκληρης οικογένειας με προφανείς

οικονομικές, κοινωνικές αλλά και ηθικές προεκτάσεις. Θεωρείται γεγονός αναμφισβήτητο ότι η συνεχώς και γρήγορα εξελισσόμενη επιστήμη της Γενετικής, η οποία ενσωματώνει υψηλή τεχνογνωσία και τεχνολογία απαιτεί υψηλή κατάρτιση και κατάλληλη υλικοτεχνική υποδομή. Η εξέλιξη παγκοσμίως αυτής της επιστήμης οδηγεί στην επέκταση σε βάθος και πλάτος των προσποριζομένων γνώσεων, γεγονός που έχει ως επακόλουθο την ομαδική προσέγγιση (team approach) η οποία μορφοποιεί το διεπιστημονικό της χαρακτήρα.

Η Γενετική κατά την Επιτροπή πρέπει να αντιμετωπισθεί, όπως μια οποιαδήποτε ειδικότητα, και ανάλογα με την ιδιαιτερότητα του χαρακτήρα της και τα προβλήματα τα οποία καλείται να επιλύσει χρήζει ειδικής αντιμετώπισης και ανάλογων ρυθμίσεων.

Οι ανωτέρω επισημάνσεις, σημαντικές για την ορθολογική ανάπτυξη της επιστήμης και την αξιόπιστη και αποτελεσματική παροχή υπηρεσιών απετέλεσαν τα κριτήρια της Επιτροπής, πρυτάνευσαν στο σκεπτικό της και προτείνονται ως βάση για την προώθηση της εισήγησης από τους αρμόδιους φορείς της πολιτείας.
Λαμβάνοντας υπ' όψιν τα ανωτέρω προτείνονται δύο ειδικότητες Ιατρικής Γενετικής, μία Κλινικής Ιατρικής Γενετικής και μία Εργαστηριακής Ιατρικής Γενετικής.

Κλινική Ιατρική Γενετική

Αποτελεί κλινικοεργαστηριακή ειδικότητα που περιλαμβάνει την απόκτηση γνώσεων και ικανοτήτων ώστε ο ειδικευμένος Ιατρός Γενετιστής να είναι σε θέση να διεξάγει επιτυχώς το έργο του που είναι: η κλινική και εργαστηριακή διάγνωση, πρόγνωση, πρόληψη των γενετικών νοσημάτων (κάθε νόσο στην οποία εντοπίζονται κληρονομικές ή επίκτητες ανωμαλίες του γενετικού υλικού του ανθρώπου), η παροχή

γενετικής συμβουλευτικής καθώς και η συμβολή στη θεραπευτική αντιμετώπιση τους. Οι γενετικές ή στοχευμένες σε γονίδια θεραπείες κατακτούν διαρκώς έδαφος στην αντιμετώπιση νοσημάτων με γενετική βάση και εμπλουτίζουν τις δυνατότητες θεραπευτικής παρέμβασης.

Η εκπαίδευση αρχίζει μετά τη λήψη του πτυχίου Ιατρικής ή Οδοντιατρικής και διαρκεί 5 χρόνια, τα οποία κατανέμονται ως εξής:

Α' Περίοδος: 12 μήνες Παθολογία ή Παιδιατρική για τους γιατρούς και 12 μήνες Παιδοδοντιατρική ή Στοματολογία για τους οδοντιάτρους.

Β' Περίοδος: 24 μήνες Κλινική Γενετική (για τους οδοντιάτρους θα αφορά στα στοματοπροσωπικά σύνδρομα και τα γενετικά νοσήματα με εκδηλώσεις από το κρανιοπροσωπικό σύμπλεγμα).

Γ' Περίοδος: 24 μήνες Εργαστηριακή Γενετική (ανά εξάμηνο στη Βιοχημική Γενετική, Μοριακή Γενετική, Κυτταρογενετική και Μοριακή Κυτταρογενετική).

Εργαστηριακή Ιατρική Γενετική

Περιλαμβάνει την απόκτηση γνώσεων και ικανοτήτων, ώστε ο ειδικευμένος Εργαστηριακός Γενετιστής να είναι σε θέση να διεξαγάγει επιτυχώς το έργο του, που είναι η εργαστηριακή διάγνωση και πρόγνωση των γενετικών νοσημάτων (κάθε νόσο στην οποία εντοπίζονται κληρονομικές ή επίκτητες ανωμαλίες του γενετικού υλικού του ανθρώπου). Επίσης θα πρέπει να είναι σε θέση να κατανοεί και να εφαρμόζει τα επιτεύγματα της Γενετικής στον τομέα της Γονιδιωματικής Ιατρικής και να χρησιμοποιεί τις βάσεις δεδομένων στην κλινική εργαστηριακή πράξη.

Η εκπαίδευση αρχίζει μετά τη λήψη του πτυχίου Ιατρικής, Βιολογίας ή Χημείας ή Βιοχημείας και διαρκεί 5 χρόνια, τα οποία κατανέμονται ως εξής:

Α’ Περίοδος: 12 μήνες στοιχεία Κλινικής Γενετικής με έμφαση και στα νοσήματα με γενετική βάση που συναντώνται στην Ιατρική πράξη από το σύνολο των ιατρικών ειδικοτήτων.

Β’ Περίοδος: 48 μήνες εργαστηριακή εκπαίδευση στα αντικείμενα της Βιοχημικής Γενετικής, Μοριακής Γενετικής, Κυτταρογενετικής και Μοριακής Κυτταρογενετικής με παράλληλη εκπαίδευση στη χρήση βάσεων δεδομένων σε κάθε εργαστηριακή κατεύθυνση της Ιατρικής Γενετικής.

Μεταβατικές Διατάξεις Προσόντων Γενετιστών

Με την εφαρμογή των προτεινόμενων διατάξεων, όσοι επιστήμονες με πτυχίο Ιατρικής, Οδοντιατρικής, Βιολογίας, Βιοχημείας και Χημείας εργάζονται ήδη ή εργάσθηκαν σε αναγνωρισμένα πανεπιστημιακά ή νοσοκομειακά τμήματα ή εργαστήρια της ημεδαπής ή αλλοδαπής που ανήκουν στο Εθνικό Σύστημα Υγείας, στο γνωστικό αντικείμενο της Ιατρικής Γενετικής, θα αποκτήσουν τη δυνατότητα εργασίας ως Ιατρικοί Γενετιστές μετά από αξιολόγηση τους από Ειδική Επιτροπή αναγνώρισης προσόντων Ιατρικού Γενετιστή εφ’ όσον διαθέτουν τα παρακάτω προσόντα εναλλακτικά:

α) Τουλάχιστον 10 έτη προϋπηρεσίας και εκπαίδευσης σε τμήμα Πανεπιστημιακό ή Τριτοβάθμιου Νοσοκομείου του ΕΣΥ, β) δίπλωμα μεταπτυχιακών σπουδών (Master’s) στο γνωστικό αντικείμενο της Γενετικής και τουλάχιστον 8 έτη προϋπηρεσίας και εκπαίδευσης σε τμήμα Πανεπιστημιακό ή Τριτοβάθμιου Νοσοκομείου του ΕΣΥ, γ) διδακτορικό δίπλωμα στο γνωστικό αντικείμενο της Γενετικής και τουλάχιστον 6 επιπλέον έτη προϋπηρεσίας και εκπαίδευσης σε τμήμα Πανεπιστημιακό ή Τριτοβάθμιου Νοσοκομείου του ΕΣΥ, δ) τίτλο Καθηγητή στο

αντικείμενο της Ιατρικής Γενετικής, ε) αναγνωρισμένη ειδικότητα στο αντικείμενο της Γενετικής.

Οι μεταβατικές διατάξεις ρυθμίζουν την κατάσταση μέχρι τη δημοσίευση του παρόντος, αλλά λαμβάνουν υπ' όψη τους και το χρονικό διάστημα μέχρι τη ρύθμιση εγκαθίδρυσης και απονομής ειδικότητας. Σε όσους δεν διαθέτουν τα πλήρη προσόντα κατά την περίοδο στην οποία θα δοθεί ειδικότητα παρέχεται η δυνατότητα να συμπληρώσουν τις απαραίτητες προϋποθέσεις μέσα σε 5 έτη.

Η ΕΠΙΤΡΟΠΗ

Ο Πρόεδρος

Εμμανουήλ Καναβάκης,
Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής
Πανεπιστημίου Αθηνών
Γ.Ν.Π.Α. «Η Αγία Σοφία.

Τα Μέλη

Αικατερίνη Μεταξωτού, Ομότιμη Καθηγήτρια Γενετικής
Πανεπιστημίου Αθηνών

Χρήστος Μπαρτσόκας, Ομότιμος Καθηγητής Παιδιατρικής
Νοσηλευτικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών

Σοφία Κίτσιου, Αναπλ. Καθηγήτρια Γενετικής
Πανεπιστημίου Αθηνών

Ζωή Κοσμαΐδου, Δ/ντρια Τμήματος Γενετικής ΓΝΑ «Αλεξάνδρα»

Ιωάννη Γεωργίου, Αναπλ. Καθηγητής Βιολογίας Ιατρικής Σχολής
Πανεπιστημίου Ιωαννίνων

Νικόλαος Πανδής, Αναπλ.Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής
Δ/ντής Τμήματος Γενετικής ΑΟΝΑ «Αγ. Σάββας»