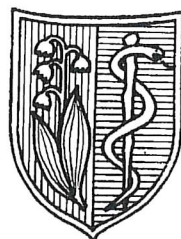


CENTRUM MEDYCZNE KSZTAŁCENIA PODYPLOMOWEGO



Program specjalizacji

W

GENETYCE KLINICZNEJ

Program podstawowy dla lekarzy po stażu podyplomowym
(bez żadnej specjalizacji)

AKTUALIZACJA 2018

Z upoważnienia Ministra Zdrowia

DYREKTOR

Departamentu Nauki i Szkolenia Wyższego

Jakub Berezowski

13 LIS. 2018

Warszawa 2002

Aktualizacja programu specjalizacji - 2018

E) Formy samokształcenia – AKTUALIZACJA 2018

Dodatkowe dni na samokształcenie

Lekarzowi odbywającemu kształcenie specjalizacyjne przysługuje od dnia 1 stycznia 2019 r., 6 dni rocznie na samokształcenie, przeznaczonych na udział w konferencjach, kursach naukowych, kursach doskonalących i innych szkoleniach, związanych bezpośrednio z realizowaną przez lekarza dziedziną szkolenia specjalizacyjnego, zgodnie z wyborem i potrzebami edukacyjnymi lekarza. Termin i sposób wykorzystania przez lekarza dodatkowych dni na samokształcenie wskazuje w uzgodnieniu z lekarzem kierownikiem specjalizacji poprzez odpowiednie skrócenie innych obowiązkowych elementów szkolenia specjalizacyjnego. Skrócenie to nie może dotyczyć kursów specjalizacyjnych a jedynie stażu podstawowego lub staży kierunkowych, przy czym wszystkie elementy szkolenia specjalizacyjnego (staże) muszą być zrealizowane i zaliczone. Kierownik specjalizacji w pierwszej kolejności decyduje o odpowiednim skróceniu czasu trwania stażu podstawowego, a jedynie w przypadku braku takiej możliwości odpowiednio skraca czas trwania staży kierunkowych, przy czym staż kierunkowy nie może ulec skróceniu o więcej niż połowę czasu trwania przewidzianą programem specjalizacji. Dodatkowe dni na samokształcenie nie wykorzystane w danym roku specjalizacji nie przechodzą na kolejne lata szkolenia specjalizacyjnego.

CENTRUM MEDYCZNE KSZTAŁCENIA PODYPLOMOWEGO



Program specjalizacji

W

GENETYCE KLINICZNEJ

Program podstawowy dla lekarzy po stażu podyplomowym
(bez żadnej specjalizacji)

Warszawa 2002

Program specjalizacji przygotował zespół ekspertów:

Prof. dr hab. Jan Lubiński - konsultant krajowy
Prof. dr hab. Małgorzata Krajewska-Walasek – przedstawiciel konsultanta krajowego
Prof. dr hab. Tadeusz Mazurczak – przedstawiciel konsultanta krajowego
Prof. dr hab. Anna Latos-Bieleńska – Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka
Doc. dr hab. Jerzy Jurkiewicz – Polskie Towarzystwo Lekarskie
Prof. dr hab. Jerzy Kowalczyk – przedstawiciel Naczelnej Rady Lekarskiej
Doc. dr hab. Ewa Dmoch-Gajzlerska – przedstawiciel CMKP

1. CEL STUDIÓW SPECJALIZACYJNYCH

A. Celem studiów specjalizacyjnych jest uzyskanie przez lekarza szczególnych kwalifikacji w dziedzinie genetyki klinicznej, umożliwiających – zgodne ze współczesną wiedzą medyczną - postępowanie lekarskie wobec chorych i ich rodzin obciążonych chorobami uwarunkowanymi genetycznie. W szczególności dotyczy to zrozumienia patomechanizmu tych chorób, umiejętności ich rozpoznawania a także leczenia. Genetyk kliniczny winien posiadać także, w odniesieniu do ważnych społecznie chorób o częstym występowaniu (jak wady rozwojowe, nowotwory uwarunkowane dziedzicznie, niektóre choroby metaboliczne itp.) umiejętność wdrożenia badań przesiewowych umożliwiających wczesną identyfikację w populacji osób i rodzin wysokiego ryzyka. Po uzyskaniu tytułu specjalisty w genetyce klinicznej będzie on realizował następujące cele zawodowe:

- samodzielne rozwiązywanie problemów klinicznych występujących w genetyce klinicznej,
- współdziałanie w profilaktyce chorób warunkowanych genetycznie o charakterze społecznym,
- orzekanie w sprawach sądowych, lekarskich, ubezpieczeniowych i innych w zakresie wynikającym z uwarunkowań genetycznych chorób,
- orzekanie o potrzebie rehabilitacji leczniczej, niezdolności do pracy, uszczerbku na zdrowiu oraz niepełnosprawności w zakresie wynikającym z uwarunkowania genetycznego chorób,
- wystawianie opinii, zaświadczeń i wniosków dotyczących leczonych chorych, udzielanie konsultacji lekarzom opieki podstawowej i innych specjalności medycznych oraz przedstawicielom specjalności nie medycznych uczestniczącym w opiece nad rodzinami obciążonymi chorobami genetycznymi,
- umiejętność samodzielnego kierowania zakładem klinicznym, szpitalnym lub inną placówką realizującą wyżej wymienione cele,
- wykonywania indywidualnej, specjalistycznej praktyki lekarskiej lub udzielania świadczeń zdrowotnych w ramach grupowej praktyki lekarskiej w dziedzinie genetyki klinicznej,
- kierowania specjalizacją innych lekarzy,
- doskonalenia zawodowego w zakresie genetyki klinicznej innych pracowników medycznych w tym zwłaszcza lekarzy innych specjalności,
- kierowania eksperymentem medycznym w dziedzinie genetyki klinicznej, określenie uwarunkowań i ograniczeń genetycznych w eksperymencie klinicznym w obrębie innych specjalności.

B. Specjalizujący się będzie rozwijał i osiągał pożądane cechy osobowości:

- kierowanie się w swoich działaniach wyłącznie dobrem chorego i jego rodziny,
- posiadanie społecznie akceptowanego, nie sprzecznego z zasadami i tradycjami etyki lekarskiej, systemu wartości,
- trafne ocenianie faktów, zjawisk, procesów i rozważne podejmowanie decyzji,
- branie odpowiedzialności za postępowanie swoje i powierzonego sobie zespołu,
- umiejętność zorganizowania warsztatu pracy sobie i podległemu zespołowi, dobrej współpracy w ramach zespołu,
- umiejętność stworzenia dobrych relacji z chorym i jego rodziną w tym zwłaszcza właściwej komunikacji i sposobu informowania,
- umiejętność współpracy ze służbami społecznymi, stowarzyszeniami, grupami wsparcia itp. obejmującymi opieką chorych na choroby genetyczne.

2. WYMAGANA WIEDZA

Oczekuje się, że lekarz po ukończeniu specjalizacji wykaże się przedstawioną poniżej wiedzą:

I. Podstawy genetyki medycznej

A. Uwarunkowania molekularne dziedziczenia:

- Budowa cząsteczki DNA i różnych frakcji RNA w aspekcie warunkowania procesów dziedziczności,
- Budowa i funkcja genu,
- Podstawowe mechanizmy powstawania i replikacji zmian patologicznych w DNA i RNA,
- Mutageny i antymutageny,
- Mechanizmy reparacji mutacji,
- Zasady diagnostyki i interpretacji analiz DNA i RNA oraz innych analiz molekularnych w aspekcie diagnostycznym i poznawczym,
- Znajomość powszechnie stosowanych baz danych dotyczących genomowego DNA,
- RNA i ich patologia,
- Archiwizacja materiału i wyników badań molekularnych,
- Uwarunkowania etyczne i prawne analiz molekularnych.

B. Uwarunkowania cytogenetyczne dziedziczenia:

- Budowa submikroskopowa i mikroskopowa chromosomów,
- Podział komórki mitotyczny i meiotyczny, cykl komórkowy, geny regulujące powyższe procesy,
- Aneuploidia; mechanizmy powstawania,
- Mozaikowość, przyczyny, występowanie, znaczenie,
- Zaburzenia strukturalne chromosomów: klasyfikacja, znaczenie w klinice i metagenecie,
- Zasady diagnostyki cytogenetycznej: kariotyp człowieka, wskazania, techniki klasyczne i molekularne oceny kariotypu, standardy interpretacji i oceny w badaniu

klinicznym, znajomość stosowania wzorcowych źródeł rejestrujących kariotypy patologiczne (Schinzel, Borgaonkar, Rejestr Translokacji itp.).

C. Uwarunkowania jednogenowe jako przyczyny chorób dziedzicznych:

- Pojęcie dominacji, recesywności, kodominacji, alleli wielokrotnych, sprzężenia w tym zwłaszcza z chromosomami płci, ekspresji, penetracji, genów modyfikujących,
- Zapis i interpretacja rodowodów chorób jednogenowych, rodowod nie charakterystyczny (mutacje germinalne, geny o niskiej penetracji, rodzinne anomalie kariotypu itp.), techniki komputerowe zapisu i archiwizacji rodowodów. Zasady oceny sprzężeń i ich stosowanie praktyczne (polimorfizmy białek, polimorfizmy kariotypu, RFLP, VNTR, mikrosatelity, SNIP's itp., weryfikacja rodzicielstwa jako element weryfikacji rodowodu).

D. Uwarunkowania odbiegające od klasycznych uwarunkowań mendlowskich:

- Genom mitochondrialny i jego zaburzenia,
- Mutacje dynamiczne,
- Disomia uniparentalna,
- Imprinting,
- Mozaikowość i klonalność mutacji,
- Inaktywacja chromosomu X a ekspresja genów.

E. Choroby uwarunkowane wielogenowo:

- Cechy rodowodowe choroby wielogenowej,
- Patomechanizm i ogólna diagnostyka najczęstszych chorób wielogenowych (wady cewy nerwowej, wady serca i naczyń, inne rozwojowe wady warunkowane wielogenowo, nadciśnienie, cukrzyca, miażdżyca, itp.),
- Ryzyko w chorobie wielogenowej jako odrębna kategoria ryzyka genetycznego.

F. Ryzyko genetyczne, prognoza i porada genetyczna:

- Elementy epidemiologii, rachunku prawdopodobieństwa i statystyki matematycznej stosowane w genetyce, elementy genetyki populacyjnej w tym zwłaszcza metody oceny częstości genotypów i nowych mutacji w populacji,
- Pojęcia ryzyka teoretycznego, zmodyfikowanego, empirycznego w genetyce klinicznej. Sposoby oceny – w tym obliczania – ryzyka genetycznego. Ryzyko genetyczne a ostateczna prognoza i porada genetyczna. Komputerowe metody obliczania ryzyka genetycznego. Szczególne sytuacje (np. nosicielstwo zrównoważonych anomalii kariotypu) w ocenie ryzyka genetycznego,
- Porada genetyczna: cele, zasady i technika poradnictwa, uwarunkowania psychologiczne, etyczne i prawne. Indywidualny i rodzinny zasięg porady. Porada dotycząca rozpoznania, diagnostyki, leczenia, opcji prokreacyjnych, opcji życiowych.

II. Cytogenetyka

- Diagnostyka cytogenetyczna w praktyce klinicznej: wskazania, zasady technik kariotypowania w ocenie limfocytów krwi obwodowej, fibroblastów, komórek szpiku, komórek nowotworowych, komórek kosmka łożyskowego i amniocytów, unieśmiertelniania i archiwizacji linii komórkowych. Techniki cytogenetyki

molekularnej. Nomenklatura i zapisywanie wyniku badań cytogenetycznych. Komputerowe techniki analizy cytogenetycznej.

- Zespoły kliniczne związane z anomaliami kariotypu, diagnostyka chorych i korelacje fenotypowo – kariotypowe w tych zespołach w tym zwłaszcza aneuploidie autosomów i chromosomów płciowych, translokacje i inne zaburzenia strukturalne zrównoważone i niezrównoważone, mikrodelecje, aberracje subtelomerowe, aberracje tzw. submikroskopowe i zespoły przyległych genów. Dobór cytogenetycznych badań diagnostycznych u chorych i członków rodzin z poszczególnymi klinicznymi manifestacjami patologii kariotypu.

III. Genetyka molekularna

- Genom człowieka, budowa, funkcja i regulacja genów, replikacja genomu. Mechanizmy powstawania mutacji. Reparacja mutacji. Polimorfizmy DNA. Kategorie RNA komórkowego ich znaczenie w normie i patologii. Techniki badań molekularnych DNA (metody izolacji DNA, PCR i jego nowe odmiany, RFLP, VNTR, polimorfizmy mikrosatelitarne, SNP's). Wykrywanie dużych delecji - technika Southerna. Metody sekwencjonowania. Rola cDNA i analizy RNA w diagnostyce. Badania ekspresji genów w diagnostyce klinicznej. Nowe metody analizy DNA. Zalety i ograniczenia technik molekularnych w praktycznej diagnostyce; diagnostyka molekularna najczęstszych chorób genetycznych, interpretacja korelacji klinicznych badań molekularnych.

IV. Genetyka kliniczna w różnych specjalnościach lekarskich

A. Genetyka w pediatrii

1. Podstawy pediatrii:

- Prawidłowy rozwój dziecka, ilościowe metody oceny wzrostu i rozwoju, zaburzenia wzrastania i rozwoju, profilaktyka zaburzeń rozwoju,
- Podstawy badania przedmiotowego w pediatrii w odniesieniu do noworodka, niemowlęcia, dziecka starszego. Zasady stosowania i interpretacji różnych technik diagnostycznych w pediatrii (diagnostyka biochemiczna, obrazowa, echo KG, EEG, obiektywne badanie słuchu),
- Specyfika diagnostyki dysmorfologicznej w pediatrii; podstawowe pojęcia i objawy dysmorfologiczne, technika i specyfika badania przedmiotowego, pomiarów, dokumentowania cech dysmorficznych. Interpretacja cech dysmorficznych w powiązaniu z rozwojem wewnątrzmacicznym i pourodzeniowym. Umiejętność zastosowania literatury (Potter's, Bereitser) i komputerowych baz danych (POSSUM, OSSUM, LDDDB, MDDB) w diagnostyce dysmorfologicznej. Fenotyp dysmorficzny w diagnostyce chorób genetycznych wieku dziecięcego. Weryfikacja rozpoznań z pomocą innych metod diagnostycznych. Genetyka wrodzonych wad serca. Znajomość najważniejszych fenotypów dysmorfii nie-genetycznych (TORCH, poplekowe itp.) i umiejętność ich różnicowania z zespołami genetycznymi. Zasady organizacyjne prawidłowego postępowania diagnostyczno-leczniczego u dziecka z zespołem wad. Polski Rejestr Wad. Profilaktyka pierwotna i wtórna wad rozwojowych.

2. Choroby genetyczne noworodka i niemowlęcia:

- Przebieg ciąży a fenotyp noworodka, specyfika fenotypu najważniejszych chorób genetycznych w okresie noworodkowym, wczesna diagnostyka i postępowanie w blokach metabolicznych i endokrynopatiach uwarunkowanych genetycznie – testy przesiewowe, pełna diagnostyka, leczenie. Wczesne wykrywanie wad rozwojowych; postępowanie zachowawcze i inwazyjne w najczęstszych zespołach wad. Szczególne ograniczenia postępowania anestezyjologicznego i chirurgicznego w niektórych zespołach wad i zaburzeniach metabolizmu.

3. Choroby genetyczne wieku dziecięcego:

- diagnostyka, leczenie i rehabilitacja w przypadkach wad rozwojowych, zaburzeń różnicowania płci, genetycznie uwarunkowanych endokrynopatii, wrodzonych zaburzeń metabolizmu; głuchoty, upośledzenia umysłowego, nowotworów wieku dziecięcego. Neurogenetyka dziecięca. Inne choroby narządowe i układowe uwarunkowane genetycznie,
- podstawowe elementy psychologii klinicznej dziecka i pedagogiki specjalnej. Zastosowanie technik rehabilitacyjnych w chorobach uwarunkowanych genetycznie. Prawna i społeczna pomoc dla dziecka z chorobą genetyczną.

B. Ginekologia i położnictwo

1. Determinacja i różnicowanie płci:

- uwarunkowanie genetyczne rozwoju gonady i cech płciowych; uwarunkowania gonadalne rozwoju narządów płciowych, płć hormonalna, poczucie płci, płć prawna,
- pojęcia i stany kliniczne związane z zaburzeniami determinacji / różnicowania płci: czysta i mieszana dysgeneza gonad, pojęcia obojnactwa prawdziwego i rzekomego, zespoły braku aktywności MIF, niewrażliwości na androgeny i estrogeny, bloki metaboliczne sterydów wpływając na różnicowanie płci i ich różnicowanie ze stanami nabytymi, nowotwory gonad towarzyszące tym zaburzeniom;
- zespoły dysmorficzne z zaburzeniami różnicowania płci (zesp. Opitz, Denys-Drash, dysplazja kampakieliczna itp.). Wady rozwojowych układu moczowo-płciowego i algorytm postępowania lekarskiego i diagnostycznego w przypadkach wad rozwojowych narządów płciowych,
- diagnostyka genetyczna, elementy terapii i orzekanie w zaburzeniach determinacji / różnicowania płci.

2. Niepowodzenia rozrodu:

- przyczyny, różnicowanie kliniczne zaburzeń uwarunkowanych genetycznie od zaburzeń nabytych, algorytm diagnostyczny, diagnostyka genetyczna i ryzyko genetyczne a techniki wspomaganego rozrodu,
- znaczenie kliniczne układowych chorób matki i ekspozycji na teratogeny w ocenie ryzyka wystąpienia wad rozwojowych u płodu. Specyfika ciąży i porodu w wybranych zaburzeniach genetycznych (FK matczyzna, osteogenesis imperfecta, NF1 itp.).

3. Diagnostyka genetyczna ciąży:

- diagnostyka przedurodzeniowa nieinwazyjna: zasady biochemicznej diagnostyki przesiewowej wad rozwojowych płodu; przesiewowe badania w surowicy krwi kobiety ciężarnej określające ryzyko występowania aneuploidii chromosomowych i

otwartych wad OUN u płodu (test „potrójny” w surowicy krwi matecznej. Znaczenie technik obrazowych w rozpoznawaniu chorób genetycznych i was płodu. Zasady kierowania przypadków patologii I trymestru ciąży do ośrodków referencyjnych i poradni genetycznych,

- inwazyjna diagnostyka prenatalna: wskazania, metody uzyskiwania materiału pochodzenia płodowego (amniocenteza, biopsja trofoblastu, kordocenteza), ryzyko, trudności interpretacyjne, znaczenie ultrasonografii płodu jako wsparcia inwazyjnej diagnostyki genetycznej, diagnostyka prenatalna w rozpoznawaniu uleczalnych wad płodu, elementy wiedzy o terapii płodu. Selektywne przerwanie ciąży: dopuszczalność, metody, weryfikacja wyniku badania, psychoterapia kobiet po zabiegu przerwania ciąży, ocena efektywności diagnostyki prenatalnej, aspekty etyczne i polskie regulacje prawne diagnostyki prenatalnej,
- profilaktyka zaburzeń rozwojowych płodu.

C. Neurogenetyka

- genetycznie uwarunkowane choroby układu nerwowego: ataksje, rdzeniowe zaniki mięśni, miotonie, dystrofie mięśniowe, zespoły Charcot-Marie-Tooth, dziedziczne paraplegie spastyczne, płasawica Huntingtona,
- zaburzenia neurologiczne w genetycznie uwarunkowanych chorobach układowych (np. choroba Wilsona, fakomatozy, kraniostenozy itp.),
- diagnostyka molekularna patologii genetycznych układu nerwowego.

D. Onkogenetyka

- dziedziczne uwarunkowania nowotworów (geny supresjonujące, mechanizm dwu trafień, utrata heterozygotyczności), najważniejsze dziedziczne predyspozycje nowotworowe, HBC, HOC, HNPCC, FAP, zespoły MEN, zespół VHL, zespół Li-Fraumeni, siatkówczak i inne lokalizacje, zaburzenia reparacji DNA jako predyspozycja nowotworowa,
- zasady i specyfika analizy rodowodowo-klinicznej i diagnostyki molekularnej w rozpoznawaniu dziedzicznych predyspozycji do nowotworów. Poradnictwo, profilaktyka i terapia,
- onkohematologia podstawy wiedzy o chłoniakach i białaczkach, diagnostyka technikami cytogenetycznymi, różnicowanie chorób nowotworowych szpiku z innymi zespołami hematologicznymi, rozpoznanie podtypu białaczki, znaczenie diagnostyki cytogenetycznej szpiku w rokowaniu, ustaleniu grup ryzyka, optymalizacji i monitorowaniu chemioterapii i przeszczepów szpiku. Rola badań molekularnych w wykrywaniu specyficznych przegrupowań genów swoistych dla białaczek i chłoniaków,
- podstawy wiedzy o cytogenetyce i genetyce molekularnej guzów litych i jej znaczeniu w diagnostyce, monitorowaniu, rokowaniu w wybranych nowotworach.

E. Genetyka chorób innych narządów i układów

- choroby serca i układu krążenia: uwarunkowania genetyczne miażdżycy, nadciśnienia, kardiomiopatii, zespołów „długiego QT”, wady serca jako składowa chorób jednogenowych,

- choroby nerek: torbielowatość nerki, defekty transportu kanalikowego, patologie nerek jako składowa zespołów jednogenowych,
- przewód pokarmowy: mukowiscydoza, hemochromatoza, genetyczne uwarunkowania w zaburzeniach wchłaniania i choroba trzewnej,
- choroby skóry: dysplazje ektodermalne, ichtiozy, keratodermie i hiperkeratozy, fakomatozy,
- genetyka w okulistyce: wrodzone zaćmy, wrodzone zaniki nerwu wzrokowego, retinopatie, dystrofie i degeneracje plamkowe, wybrane zmiany oczne (ptoza, astygmatyzm, mikroftalmia, coloboma, ectropion, guzki Lisha itp.) jako zmiany diagnostyczne w chorobach jednogenowych i zespołach wad,
- genetycznie uwarunkowane zaburzenia biosyntezy hormonów, defekty receptorów hormonalnych,
- genetycznie uwarunkowane dysplazje kostne, kraniostenozy, zaburzenia rozwojowe kończyn. Zespół Marfana i MLS. Osteogenesis imperfecta. Zespół Ehlers-Danlos.
- Hemofilie. Inne genetycznie uwarunkowane skazy płytkowe, naczyniowe i osoczowe,
- Uwarunkowane genetycznie niedobory immunologiczne i zaburzenia funkcji granulocytów.

F. Farmakogenetyka

- Polimorfizmy (CYP, mikrosomalne, in.) warunkujące zmienioną odpowiedź na lek: diagnostyka molekularna, znaczenie w monitorowaniu terapii. Choroby jednogenowe ze zmienioną odpowiedzią na lek: porfirie, fawizm, złośliwa hipertermia, sferocytoza.

3. WYMAGANE UMIEJĘTNOŚCI PRAKTYCZNE

Oczekuje się, że lekarz po ukończeniu specjalizacji zademonstruje przedstawione niżej umiejętności praktyczne:

- umiejętność konstrukcji i analiz rodowodów, znajomość zasad i sposobów uzyskiwania informacji koniecznych do ustalenia rozpoznania,
- umiejętność planowania i koordynowania badań diagnostycznych z uwzględnieniem wyników analizy rodowodu oraz konsultacji specjalistów różnych dziedzin,
- umiejętność oceny cech dysmorficznych i znajomość pozostałych zasad oceny fenotypu,
- umiejętność dokumentowania danych klinicznych w tym dokumentowania cech fenotypu na nośnikach trwałych (pomiar, fotografia, zapis elektroniczny),
- umiejętność ustalenia wskazań, oceny i interpretacji wyników badań diagnostycznych ze szczególnym uwzględnieniem badań molekularnych, cytogenetycznych i enzymatycznych, innych badań dodatkowych,
- umiejętność ustalenia wskazań do przeprowadzenia badań i konsultacji z zakresu innych specjalności lekarskich i nie lekarskich, umiejętność zastosowania pozyskanych tą drogą danych do rozpoznawania, prognozowania i oceny ryzyka chorób genetycznych,
- umiejętność prowadzenia rozmowy z rodziną z uwzględnieniem psychologicznych i społecznych barier oraz innych uwarunkowań tego typu rozmów oraz zasad poradnictwa niedyrektywnego,

- umiejętność rozpoznawania częstych chorób i zespołów genetycznych, różnicowania najczęstszych zespołów (zwłaszcza zespołów wad) o charakterze nie genetycznym. Znajomość zasad rozpoznawania rzadkich i bardzo rzadkich chorób genetycznych,
- umiejętność określenia i interpretacji ryzyka genetycznego w kontekście ustalonego rozpoznania oraz wyników analizy rodowodu,
- umiejętność posługiwania się komputerowymi bazami danych oraz posługiwania się programami służącymi do oceny wysokości ryzyka,
- umiejętność sformułowania i przekazania w sposób zrozumiały (ustny i pisemny) opartej o ocenę, rozpoznanie, ryzyka, znajomości charakteru choroby i inne konieczne uwarunkowania, porady genetycznej, dotyczącej zwłaszcza charakterystyki choroby, wynikających z niej możliwości i ograniczeń leczenia i rehabilitacji, opcji prokreacyjnych i życiowych, postępowania profilaktyczno-diagnostycznego u potencjalnie obciążonych członków rodziny,
- umiejętność wdrożenia i/lub nadzoru merytorycznego dla dalszej perspektywicznej opieki nad obciążoną rodziną w zakresie wynikającym z genetycznego charakteru choroby,
- umiejętność prowadzenia dokumentacji poradni genetycznej zgodnie z zasadami sztuki i obowiązującym prawem,
- umiejętność interpretacji wyników badań przesiewowych dla potrzeb: poradnictwa genetycznego, identyfikacji nosicielstwa określonych mutacji genowych, oceny predyspozycji genetycznych w kontekście poradnictwa, profilaktyki, polityki zdrowotnej oraz ubezpieczeń,
- umiejętność interpretacji zapisów prawa dotyczących diagnostyki chorób genetycznych i poradnictwa genetycznego. Znajomość przepisów prawa i rozwiązań społecznych wpływających na jakość życia chorych obciążonych chorobami genetycznymi i ich rodzin.

4. FORMY I METODY KSZTAŁCENIA

Uwaga: Lekarze specjalizujący się uzyskają zaliczenie uczestniczenia tylko w tych kursach specjalizacyjnych objętych programem specjalizacji, które zostały pozytywnie zaopiniowane przez konsultanta krajowego oraz wpisane na prowadzoną przez CMKP listę kursów specjalizacyjnych organizowanych przez uprawnione do tego podmioty. Lista kursów podawana jest corocznie do wiadomości lekarzy na stronie internetowej CMKP: www.cmkp.edu.pl.

A) KURSY SPECJALIZACYJNE

1) Kurs wprowadzający: „Podstawy dobrej praktyki lekarskiej”.

Treść kursu:

Praktyka lekarska oparta na wiarygodnej, aktualnej literaturze. Ukierunkowane podstawy ekonomiki zdrowia, epidemiologii, statystyki medycznej. Etyczne i prawne aspekty działalności lekarskiej w szczególności w zakresie genetyki klinicznej. Zasady dokumentacji lekarskiej i bankowania próbek w genetyce klinicznej. Bezpieczeństwo pracy z materiałami biologicznymi (DNA, RNA, linie komórkowe itp.).

Forma zaliczenia: Kolokwium przeprowadzone przez kierownika kursu.

Czas trwania: 3 dni w pierwszym roku specjalizacji.

Miejsce: kurs ogólnokrajowy, ośrodek akredytowany

2) Kurs: „Podstawy genetyki klinicznej”

Treść kursu:

Materiał merytoryczny patrz - 2. „Wymagana wiedza” punkty 1A, 1B, 1C, 1D, 1E, 1F.

Forma zaliczenia: Test przeprowadzony przez kierownika kursu.

Czas trwania: 7 dni, zaleca się odbycie kursu na początku pierwszego 6-miesięcznego cyklu kształcenia.

Miejsce: kurs ogólnokrajowy, ośrodek akredytowany

3) Kurs: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”.

Treść kursu:

Materiał merytoryczny patrz - 2. „Wymagana wiedza” punkty II i III.

Forma zaliczenia: Test przeprowadzony przez kierownika kursu.

Czas trwania: 7 dni, zaleca się odbycie kursu na początku drugiego 6-miesięcznego cyklu kształcenia.

Miejsce: kurs ogólnokrajowy, ośrodek akredytowany

4) Kurs: „Genetyka kliniczna w pediatrii”

Treść kursu:

Materiał merytoryczny patrz - 2. „Wymagana wiedza” punkt IVA.

Forma zaliczenia: Test przeprowadzony przez kierownika kursu.

Czas trwania: 7 dni, zaleca się odbycie kursu pod koniec drugiego 6-miesięcznego cyklu kształcenia.

Miejsce: kurs ogólnokrajowy, ośrodek akredytowany

5) Kurs: „Neurogenetyka i genetyka kliniczna chorób układowych”

Treść kursu:

Materiał merytoryczny patrz - 2. „Wymagana wiedza” punkty IVC, IVE.

Forma zaliczenia: Test przeprowadzony przez kierownika kursu.

Czas trwania: 10 dni, zaleca się odbycie kursu w drugim roku kształcenia.

Miejsce: kurs ogólnokrajowy, ośrodek akredytowany

6) Kurs: „Onkogenetyka – Nowotwory dziedziczne”

Treść kursu:

Materiał merytoryczny patrz - 2. „Wymagana wiedza” punkt IVD.

Forma zaliczenia: Test przeprowadzony przez kierownika kursu.

Czas trwania: 7 dni, zaleca się odbycie kursu w trzecim roku kształcenia.

Miejsce: kurs ogólnokrajowy, ośrodek akredytowany

7) Kurs: „Onkogenetyka – białaczki i guzy lite”

Treść kursu:

Materiał merytoryczny patrz - 2. „Wymagana wiedza” punkt IVD.

Forma zaliczenia: Test przeprowadzony przez kierownika kursu.

Czas trwania: 3 dni, zaleca się odbycie kursu w trzecim roku kształcenia.

Miejsce: kurs ogólnokrajowy, ośrodek akredytowany

8) Kurs „Genetyka kliniczna płci i rozrodu”

Treść kursu:

Materiał merytoryczny patrz - 2. „Wymagana wiedza” punkt IVB.

Forma zaliczenia: Test przeprowadzony przez kierownika kursu.

Czas trwania: 10 dni, zaleca się odbycie kursu w czwartym roku kształcenia.

Miejsce: kurs ogólnokrajowy, ośrodek akredytowany

9) Kurs: "Promocja zdrowia w genetyce klinicznej "

Treść kursu:

Zasady promocji zdrowia w zakresie obowiązującym wszystkich lekarzy zgodnie z zaleceniami MZ. Postępowanie diagnostyczno-profilaktyczne w rodzinach obciążonych w aspekcie zapobiegania chorobie. Profilaktyka wad i innych chorób wrodzonych. Profilaktyka narażenia mutagennego. Rehabilitacja i rewalidacja chorych. Stowarzyszenia rodzin z obciążeniami genetycznymi. Finansowanie profilaktyki i promocji zdrowia.

Czas trwania kursu: 2 dni

Forma zaliczenia kursu: kolokwium z wiedzy objętej programem kursu przeprowadzane przez kierownika kursu

Miejsce: kurs ogólnokrajowy, ośrodek akredytowany

B) KURSY SPECJALIZACYJNE ZALECANE

W miarę potrzeb wynikających z aktualizacji wiedzy i w porozumieniu z konsultantem krajowym organizowane będą krótkie 1-3 dniowe uzupełniające kursy ogólnokrajowe dotyczące wąskospecjalistycznych aktualnych zagadnień genetyki klinicznej (np. „Postępy dysmorfologii”, „Programy komputerowe w genetyce klinicznej” itp.) afiliowane w ośrodkach posiadających znaczący dla poszczególnych zagadnień dorobek kliniczny, naukowy i organizacyjny.

Zalecane jest uczestniczenie we wszystkich kursach, obowiązkowe odbycie przynajmniej jednego.

C) STAŻE KIERUNKOWE

Lekarz odbywa staż specjalizacyjny podstawowy w akredytowanym ośrodku, dysponującym możliwie pełnym przekrojem problematyki z zakresu genetyki klinicznej zawartej w pkt. 2 – niniejszego programu „Wymagana wiedza”. Staż specjalizacyjny składa się z poszczególnych staży kierunkowych realizowanych jednocześnie w poradni genetycznej i odpowiednich pracowniach z podziałem czasu pracy 1:1, tak aby zachować zasadę równoległości diagnostyki poradnianej i laboratoryjnej. Priorytetem jest odbywanie większości staży

kierunkowych na terenie ośrodka macierzystego lub najbliższego dla miejsca zamieszkania jeśli specjalizujący się jest zatrudniony poza ośrodkiem genetyki klinicznej. W przypadku gdy macierzysty ośrodek lekarza specjalizującego się nie dysponuje zapleczem kliniczno-diagnostycznym w zakresie poszczególnych działów genetyki klinicznej lekarz oddelegowany zostaje do ośrodka dysponującego odpowiednimi możliwościami celem odbycia określonego stażu kierunkowego.

1) Staż kierunkowy - Podstawy diagnostyki i poradnictwa w genetyce klinicznej

Praca kliniczna w poradni genetycznej (12 miesięcy) pod nadzorem kierownika specjalizacji (lub kierownika poradni) z jednoczesnym kształceniem się w pracowni cytogenetycznej (6 miesięcy) i pracowni molekularnej (6 miesięcy).

Zakres wiedzy teoretycznej i umiejętności praktycznych

Staż ma zapewnić opanowanie i praktyczne stosowanie zakresu wiadomości zawartych w punktach 1A, B, C, D, E, F – patrz 2. „Wymagana wiedza”.

Forma zaliczenia stażu kierunkowego

Zaliczenie u kierownika specjalizacji kolokwium z wiedzy teoretycznej objętej programem stażu oraz zaliczenie sprawdzianów praktycznych u kierowników pracowni cytogenetycznej i molekularnej.

Czas trwania stażu: 12 miesięcy

2) Staż kierunkowy - Genetyka w pediatrii

Praca kliniczna w poradni genetycznej ośrodka macierzystego lub referencyjnego w zakresie genetyki pediatrycznej pod nadzorem kierownika specjalizacji (lub kierownika poradni) z jednoczesnym kształceniem się w niżej wymienionych oddziałach klinicznych i pracowniach związanych z tym ośrodkiem:

- a) oddział noworodkowy - 2 miesiące
- b) oddział dzieci starszych - 3 miesiące
- c) oddział chirurgii dziecięcej - 1 miesiąc
- d) oddział ortopedii dziecięcej - 1 miesiąc
- e) oddział hematologii dziecięcej - 1 miesiąc
- f) oddział neurologii dziecięcej - 1 miesiąc
- g) pracownia biochemiczna wykonująca testy przesiewowe i diagnostykę genetycznych chorób metabolicznych - 1 miesiąc
- h) pracownia cytogenetyczna ośrodka referencyjnego - 1 miesiąc
- i) pracownia molekularna ośrodka referencyjnego - 1 miesiąc

Zakres wiedzy teoretycznej i umiejętności praktycznych

Staż kierunkowy ma zapewnić opanowanie i praktyczne stosowanie wiedzy zawartej w punkcie IVA – patrz 2. „Wymagana wiedza”.

Forma zaliczenia a stażu

Zaliczenie u kierownika specjalizacji kolokwium z wiedzy teoretycznej objętej programem stażu oraz sprawdzianów praktycznych u ordynatorów oddziałów oceniających podstawowe umiejętności kliniczne w poszczególnych działach pediatrii z podkreśleniem charakterystyki dysmorfologicznej oraz u kierowników pracowni biochemicznej, cytogenetycznej i

molekularnej obejmujące wskazania, pobieranie i zabezpieczenia materiału, interpretacje wyniku w zaawansowanych technikach diagnostyki pracownianej związanych z pediatrią.

Czas trwania stażu: 12 miesięcy

3) Staż kierunkowy - Genetyka w ginekologii i położnictwie

Praca kliniczna w poradni genetycznej ośrodka macierzystego lub referencyjnego w zakresie genetyki pediatrycznej pod nadzorem kierownika specjalizacji (lub kierownika poradni) z jednoczesnym kształceniem się w niżej wymienionych oddziałach klinicznych i pracowniach związanych z tym ośrodkiem:

- a) oddział położniczy prowadzący nieinwazyjną (w tym diagnostykę USG) i inwazyjną diagnostykę prenatalną – 3 miesiące
- b) oddział położniczy prowadzący nieinwazyjne i inwazyjne techniki terapii płodu – 1 miesiąc
- c) oddział ginekologiczny prowadzący postępowanie w zakresie zaburzeń determinacji i różnicowania płci oraz ginekologii dziecięcej i endokrynologii ginekologicznej – 3 miesiące
- d) oddział ginekologiczny prowadzący diagnostykę i leczenie niepowodzeń rozrodu – 1 miesiąc
- e) afiliowana pracownia cytogenetyczna prowadząca diagnostykę prenatalną – 1 miesiąc
- f) afiliowana pracownia biochemiczna prowadząca diagnostykę prenatalną – 1 miesiąc
- g) afiliowana pracownia molekularna prowadząca diagnostykę prenatalną – 1 miesiąc

Zakres wiedzy teoretycznej i umiejętności praktycznych

Staż ma zapewnić praktyczne opanowanie stosowania wiedzy zawartej w punkcie IVB – patrz 2. „Wymagana wiedza”.

Forma zaliczeni a stażu

Zaliczenie u kierownika specjalizacji kolokwium z wiedzy teoretycznej objętej programem stażu oraz sprawdzianów praktycznych u ordynatorów oddziałów oceniających podstawowe umiejętności kliniczne w powyższych działach ginekologii i położnictwa oraz u kierowników pracowni biochemicznej, cytogenetycznej i molekularnej obejmujące wskazania, pobieranie i zabezpieczenia materiału, interpretację wyniku w zaawansowanych technikach diagnostyki pracownianej związanych z ginekologią i położnictwem.

Czas trwania stażu: 12 miesięcy

4) Staż kierunkowy - Onkogenetyka

Praca kliniczna w poradni genetycznej ośrodka macierzystego lub referencyjnego w zakresie onkogenetyki pod nadzorem kierownika specjalizacji (lub kierownika poradni) oraz w niżej wymienionym oddziale i pracowniach związanych z tym ośrodkiem lub innych pracowniach referencyjnych:

- a) oddział onkologii dorosłych – 1 miesiąc
- b) pracownia histo-patologiczna – 1 miesiąc
- c) pracownia molekularna – 2 miesiące
- d) pracownia cytogenetyki hematologicznej – 2 miesiące

Zakres wiedzy teoretycznej i umiejętności praktycznych

Staż kierunkowy ma zapewnić opanowanie i praktyczne stosowanie wiedzy zawartej w punkcie IVD – patrz 2. „Wymagana wiedza”

Forma zaliczeni a stażu

Zaliczenie u kierownika specjalizacji kolokwium z wiedzy teoretycznej objętej programem stażu oraz sprawdzianów praktycznych u ordynatorów oddziałów oceniających podstawowe umiejętności kliniczne w powyższych działach onkologii oraz u kierowników pracowni biochemicznej, cytogenetycznej i molekularnej obejmujące wskazania, pobieranie i zabezpieczenia materiału, interpretację wyniku w zaawansowanych technikach diagnostyki pracownianej związanych z onkologią.

Czas trwania stażu: 6 miesięcy

5) Staż kierunkowy - Neurogenetyka

Praca kliniczna w poradni genetycznej ośrodka macierzystego lub referencyjnego w zakresie neurogenetyki pod nadzorem kierownika specjalizacji (lub kierownika poradni) i w niżej wymienionych oddziałach i pracowniach związanych z tym ośrodkiem lub innych pracowniach referencyjnych:

- a) oddział neurologii dorosłych – 1 miesiąc
- b) oddział neurologii dziecięcej – 1 miesiąc
- c) pracownia neuropatologii – 2 tygodnie
- d) inne pracownie neurodiagnostyczne – 2 tygodnie
- e) pracownia molekularna – 2 miesiące

Zakres wiedzy teoretycznej i umiejętności praktycznych

Staż kierunkowy ma zapewnić opanowanie i praktyczne stosowanie wiedzy zawartej w punkcie IVC, IVE – patrz 2. „Wymagana wiedza”

Forma zaliczeni a stażu

Zaliczenie u kierownika specjalizacji kolokwium z wiedzy teoretycznej objętej programem stażu oraz, sprawdzianów praktycznych u ordynatorów oddziałów oceniających podstawowe umiejętności kliniczne w neurologii oraz u kierowników pracowni obejmujące wskazania, pobieranie i zabezpieczenia materiału, techniki badań i interpretację wyniku w zaawansowanych technikach diagnostyki związanych z neurogenetyką.

Czas trwania stażu: 5 miesięcy

D) KSZTAŁCENIE UMIEJĘTNOŚCI WYKONYWANIA ZABIEGÓW I PROCEDUR MEDYCZNYCH

A – wykonywane samodzielnie.

- Samodzielne przeprowadzenie pod nadzorem w czasie trwania specjalizacji przynajmniej 1000 konsultacji genetycznych w tym:
 - 200 dotyczących genetyki pediatrycznej
 - 100 dotyczących ryzyka genetycznego dla ciąży
 - 200 dotyczących onkogenetyki
 - 100 dotyczących neurogenetyki
 - 100 dotyczących zaburzeń różnicowania płci

- 100 dotyczących niepowodzeń rozrodu
- 100 dotyczących konstytucyjnych zaburzeń kariotypu
- 100 dotyczących zaburzeń genetycznych w okulistyce, dermatologii i in.
- Samodzielne przeprowadzenie pod nadzorem w czasie trwania specjalizacji oceny dysmorfologicznej u 100 dzieci i 50 dorosłych.
- Samodzielne przeprowadzenie pozyskania i zabezpieczenia materiału do badań molekularnych u 100 pacjentów w tym wykonanie 20 izolacji DNA z krwi obwodowej, 10 z innych tkanek i z białek, 10 izolacji RNA.
- Samodzielne przeprowadzenie pozyskania materiału do badań cytogenetycznych w tym w 20 przypadkach dla metody mikro i makro z krwi obwodowej, 10 przypadkach dla fibroblastów skóry, 5 przypadków innych źródeł komórek mitotycznych.

B – wykonywane z asystą lub pod nadzorem kierownika specjalizacji albo lekarza specjalisty przez niego wyznaczonego.

- Praktyczne zapoznanie się z procedurami uzyskiwania chromosomów z hodowli komórkowych różnych tkanek człowieka, postępowaniem metodycznym w diagnostyce różnych aberracji chromosomowych i zasadami interpretacji cytogenetycznej różnych aberracji chromosomowych oraz ich zapisu zgodnie z międzynarodową klasyfikacją.
- Współdziałal czynny w prowadzeniu 150 badań cytogenetycznych w tym 20 z wykorzystaniem zaawansowanych technik cytogenetycznych a 10 z wykorzystaniem komórek metafazowych pochodzących ze źródeł innych niż krew obwodowa oraz samodzielne wykonanie co najmniej 25 rutynowych badań kariotypu komórek pochodzących z różnych tkanek.
- Praktyczne uczestnictwo w diagnostyce molekularnej z wykorzystaniem podstawowych technik analiz DNA w 150 badaniach w tym przynajmniej 25 reakcji PCR, 10 zaawansowanych technik PCR, 25 PCR-RFLP, 10 ocen polimorfizmów, 10 zastosowań innych technik (SSCP, DGGE, itp.), 10 sekwencjonowań DNA i samodzielne wykonywanie analiz i wydanie wyniku diagnozy molekularnej w 20 przypadkach co najmniej pięciu różnych chorób genetycznych.
- Praktyczne uczestnictwo w diagnostyce przesiewowej i pełnej diagnostyce laboratoryjnej 100 przypadków genetycznych chorób metabolicznych.
- Asystowanie w przeprowadzeniu przez szkolącego lekarza minimum 100 badań USG: w tym czterdziestu badań przesiewowych ciąży w 1 trymestrze (25 sondą przezbrzuszną i 25 dopochwową), czterdziestu w 2 i 3 trymestrze oraz dwudziestu badań celowanych („genetycznych”), w przypadkach u których stwierdzono nieprawidłowości w badaniu przesiewowym.
- Asystowanie w przeprowadzeniu minimum 20 badań echokardiograficznych płodu oraz w przeprowadzeniu co najmniej dziesięciu zabiegów pod kontrolą USG, z czego co najmniej dwa zabiegi to kordocenteza, lub zakładanie „shuntów” wewnątrzmacicznych. Udział i asystowanie przy 20 badaniach USG wykonywanych u kobiet pomiędzy 12 i 24 tygodniem ciąży, w tym przynajmniej 6-8 przypadków patologii płodu uchwytnej tym badaniem, umiejętność ultrasonograficznej diagnostyki obrzęku płodu, pomiar pogrubienia fałdu karkowego (nuchal translucency), asystowanie przy 20 procedurach inwazyjnych.

- Interpretacja wyników szczegółowych („genetycznych”) badań USG płodu, ECHO płodu, badań cytogenetycznych i biochemicznych w 100 przypadkach.
- Wykonanie pod nadzorem zebranie wywiadu, badanie ogólne i neurologiczne (w tym badanie dna oka), i założenie dokumentacji 30 pacjentom, w tym 10 dzieciom. Asystowanie przy badaniu psychologicznym, polegającym na wykazaniu cech uszkodzenia mózgu w wyniku zmian organicznych w ośrodkowym układzie nerwowym u 2 osób, określeniu ilorazu inteligencji u 2 osób (dzieci). Asystowanie przy wykonaniu i interpretacji 10 badań EEG, 10 badań EMG, 10 badań neuropatologicznych i 10 badań technikami obrazowymi w przypadkach podejrzenia chorób genetycznych. Dokonana pod nadzorem neurogenetyka całościowa interpretacja wyników badań biochemicznych i molekularnych genetycznie uwarunkowanych chorób neurodegeneracyjnych.
- Asystowanie przy zebraniu danych rodowodowych, badaniu przedmiotowym, zleceniu i interpretacji badań dodatkowych klinicznych, biochemicznych, histopatologicznych i molekularnych w około 50 przypadkach różnych zespołów z predyspozycją do nowotworów dziedzicznych.
- Współdziałanie w wykonaniu 20 badań cytogenetycznych i molekularnych pozwalających na rozpoznanie białaczki, różnicowanie pomiędzy chorobami nowotworowymi a innymi zespołami hematologicznymi; ustalenie precyzyjnego rozpoznania podtypu białaczki; ocenę rokowniczą, dobranie schematu leczenia; monitorowanie przebiegu chemioterapii oraz przeszczepu szpiku.

E) FORMY SAMOKSZTAŁCENIA

Studiowanie piśmiennictwa

Lekarza obowiązuje ogólna znajomość piśmiennictwa międzynarodowego: „Nature New Genetics”, „American Journal of Human Genetics”, „Human Genetics”, „Clinical Genetics” oraz znajomość podstawowych katalogów i baz danych: OMIM, FACD, Pedbase, Potter’s, Schintzel, Borgaonkar.

Lekarz zobowiązany jest znać zagadnienia genetyczne publikowane w aktualnym piśmiennictwie polskim jak: „J. Appl. Genet.”, „Postępy Biologii Komórki”, „Postępy Biochemii”, „Pediatria Polska”, „Polski Przegląd Pediatryczny”, „Ginekologia Polska”, „Neurologia” itp.

Udział w działalności towarzystw naukowych

Specjalizujący się lekarz jest zobowiązany do:

- udziału w sympozjach, konferencjach naukowych (co najmniej raz w roku),
- udziału w zebraniach towarzystw naukowych, zwłaszcza Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka i Polskiego Towarzystwa Genetycznego,
- wygłoszenia co najmniej 2 referatów na posiedzeniu towarzystwa naukowego.

Przygotowanie publikacji

Lekarz zobowiązany jest do napisania pracy poglądowej lub przygotowania publikacji oryginalnej ogłoszonej drukiem dotyczącej zagadnień z genetyki klinicznej.

5. METODY OCENY WIEDZY I UMIEJĘTNOŚCI PRAKTYCZNYCH

a) Kolokwia

Sprawdzian testowy lub kolokwium na zakończenie każdego kursu specjalizacyjnego.
Kolokwium na zakończenie każdego stażu kierunkowego z zakresu wiedzy objętej programem stażu

b) Sprawdziany umiejętności praktycznych

Sprawdziany praktyczne na zakończenie każdego stażu kierunkowego - jak w programach poszczególnych staży przedstawionych wyżej.

c) Ocena przygotowanej publikacji

Oceny i zaliczenia przygotowanej przez specjalizującego się pracy pogładowej lub oryginalnej dokonuje kierownik specjalizacji.

6. ZNAJOMOŚĆ JĘZYKÓW OBCYCH

Specjalizujący się lekarz powinien wykazać się znajomością przynajmniej jednego z następujących języków: angielskiego, francuskiego, niemieckiego lub hiszpańskiego w stopniu umożliwiającym:

- rozumienie tekstu pisanego, w szczególności dotyczącego literatury fachowej i piśmiennictwa lekarskiego,
- porozumienia się z pacjentem, lekarzem i przedstawicielami innych zawodów medycznych,
- pisanie tekstów medycznych w szczególności opinii i orzeczeń lekarskich,

Oceny znajomości języka obcego dokonuje właściwy lektorat terytorialnie odpowiedniej akademii medycznej.

7. CZAS TRWANIA SPECJALIZACJI

Czas trwania specjalizacji dla lekarzy po stażu podyplomowym (bez żadnej specjalizacji) wynosi 5 lat w tym kursy, staże i urlopy..

8 - PAŃSTWOWY EGZAMIN SPECJALIZACYJNY

Studia specjalizacyjne w genetyce klinicznej kończą się państwowym egzaminem specjalizacyjnym złożonym z części teoretycznej i części praktycznej. Kolejność zdawania poszczególnych części egzaminu:

- 1) egzamin testowy (zestaw pytań testowych wielorakiego wyboru z zakresu wymienionej w programie specjalizacji wymaganej wiedzy,
- 2) egzamin praktyczny,
 - samodzielna analiza przypadku:
 - a. badanie przedmiotowe i podmiotowe pacjenta,
 - b. zaplanowanie koniecznych badań,
 - c. analiza wyników dostępnych badań,
 - d. ustalenie rozpoznania i przeprowadzenie różnicowania,
 - e. zaplanowanie dalszego postępowania.

- samodzielne wykonanie badania cytogenetycznego i molekularnego oraz interpretacja wyników badania.
- 3) Egzamin ustny (zestaw ustnych pytań problemowych z zakresu wymienionej w programie specjalizacji wymaganej wiedzy).

10. EWALUACJA PROGRAMU STUDIÓW SPECJALIZACYJNYCH

Program studiów specjalizacyjnych będzie okresowo poddawany ewaluacji i w razie potrzeby modyfikowany przede wszystkim w związku z postępami wiedzy medycznej i koniecznością ciągłego doskonalenia procesu specjalizacji lekarskich – po zasięgnięciu opinii nadzoru specjalistycznego, samorządu lekarskiego, towarzystw naukowych, CMKP i Ministerstwa Zdrowia. Specjalizujący się lekarze oraz ich kierownicy specjalizacji zobowiązani są śledzić i uwzględniać zmiany programowe i odpowiednio korygować proces własnych studiów specjalizacyjnych. Aktualna, obowiązująca wszystkich specjalizujących się lekarzy wersja programu studiów specjalizacyjnych w genetyce klinicznej jest dostępna na stronie internetowej CMKP: www.cmkp.edu.pl