|  |  |
| --- | --- |
| **Naziv specijalizacije** | **Medicinska genetika** |
| **Naziv koji se stječe polaganjem specijalističkog ispita** | Specijalist medicinske genetike |
| **Trajanje specijalizacije** | 5 godina (60 mjeseci) |
| **Program specijalizacije** | PROGRAM SPECIJALIZACIJE   1. Zajedničko deblo: 35 mjeseci 2. Napredni program: 20 mjeseci 3. Godišnji odmor - 5 mjeseci 4. Zadjedničko deblo: 35 mjeseci    1. Klinička/medicinska genetika: 18 mjeseci    2. Laboratorijska medicinska genetika: 17 mjeseci 5. Napredni program: 20 mjesec\*    1. Temeljni predmeti - 18 mjeseci       1. Pedijatrija - 4 mj       2. Ginekologija i porodništvo - 4 mj       3. Neurologija - 3 mj       4. Opća interna medicina - 4 mj       5. Internistička onkologija - 3 mj    2. Izborni predmeti - 2 mjeseca\*\*       1. Dermatologija       2. Oftalmologija       3. Otorinolaringologija       4. Ortopedija       5. Psihijatrija       6. Farmakogenetika       7. Sudska medicina (forenzika)       8. Transfuzijska medicina   \* glavni mentor organizira boravak na relevantnim odjelima navedenih medicinskih specijalnosti. U dogovoru s glavnim mentorom, dio programa može se obaviti i u inozemnim akreditiranim centrima za humanu genetiku  \*\*Specijalizanti moraju izabrati najmanje tri (3) predmeta, ukupno trajanje edukacije 2 mj.  U okviru specijalizacije iz medicinske genetike specijalizant mora završiti poslijediplomski specijalistički studij „Medicinska genetika“.  Tijekom specijalizacije specijalizant je obvezan pohađati tečajeve trajnog stručnog usavršavanja doktora medicine. |
| **Kompetencije koje polaznik stječe završetkom specijalizacije** | Razina usvojene kompetencije:  **1** Specijalizant je svladao tematsko područje na osnovnoj razini i potrebna mu je pomoć i  stručni nadzor u radu i rješavanju problema iz tematskog područja  **2** Specijalizant je djelomično svladao tematsko područje i uz djelomični stručni nadzor u  mogućnosti je raditi i rješavati probleme iz tematskog područja  **3** Specijalizant je u potpunosti svladao tematsko područje, poznaje odgovarajuću literaturu i u  mogućnosti je samostalno raditi i rješavati probleme iz tematskog područja  Za stjecanje kompetencija odgovoran je specijalizant, glavni mentor i mentor.  **1. Opće kompetencije**  Završetkom specijalističkog usavršavanja specijalizant medicinske genetike mora imati u potpunosti usvojene opće kompetencije. Posebna pozornost mora se usmjeriti stjecanju općih kompetencija važnih za određenu granu specijalizacije.  Završetkom specijalizacije specijalizant medicinske genetike mora:   * poznavati i primjenjivati načela medicinske etike i deontologije (3) * posjedovati profesionalnost, humanost i etičnost uz obvezu očuvanja privatnosti i dostojanstva pacijenta (3) * poznavati vještinu ophođenja s pacijentima, kolegama i ostalim stručnjacima – komunikacijske vještine (3) * poznavati važnost i primjenjivati načela dobre suradnje s drugim radnicima u zdravstvu (3) * biti sposoban razumljivo i na prikladan način prenijeti relevantne informacije i objašnjenja pacijentu (usmeno i pisano), njegovoj obitelji, kolegama i ostalim stručnjacima s ciljem zajedničkog sudjelovanja u planiranju i provedbi zdravstvene skrbi (3) * biti sposoban definirati, probrati i pravilno dokumentirati relevantne podatke o pacijentu, informirati se i uvažiti stavove pacijenta i njegove obitelji, stavove drugih kolega te drugih stručnjaka (3) * kroz neprekidno učenje i samoprocjenu unaprijediti kompetencije i stavove nužne za podizanje kvalitete stručnog rada (3) * usvojiti principe upravljanja svojom praksom i karijerom s ciljem profesionalnog razvoja (3) * imati razvijenu vještinu prenošenja znanja na mlađe kolege i druge radnike u zdravstvu (3) * razumjeti važnost znanstvenog pristupa struci (3) * sudjelovati u znanstveno-istraživačkom radu poštujući etička načela znanstveno-istraživačkog rada i kliničkih ispitivanja te sudjelovati u pripremi radova za objavu (3) * biti sposoban doprinijeti stvaranju, primjeni i prijenosu novih medicinskih znanja i iskustava te sudjelovati u provedbi programa specijalizacije i uže specijalizacije (3) * znati i primjenjivati principe medicine temeljene na dokazima (3) * poznavati važnost i način učinkovitog vođenja detaljne dokumentacije te isto primjenjivati u svom radu sukladno važećim propisima (3) * biti sposoban koordinirati i utvrditi prioritete u timskom radu, odnosno učinkovito sudjelovati u radu multidisciplinarnog tima zdravstvenih radnika i suradnika (3) * procjeniti potrebu uključivanja drugih stručnjaka u proces pružanja zdravstvene skrbi (3) * biti upoznat s važnošću suradnje te aktivno surađivati s javnozdravstvenim službama i ostalim tijelima uključenim u sustav zdravstva (3)  1. poznavati organizaciju sustava zdravstva i biti osposobljen za odgovorno sudjelovanje u upravljanju aktivnostima procjene potreba, planiranja mjera unapređenja i povećanja učinkovitosti te razvoja i unapređenja sustava kvalitete zdravstvene zaštite (3) 2. poznavati regulativu iz područja zdravstva, osobito iz područja zaštite prava pacijenata (3) 3. razumjeti značenje vlastite odgovornosti i zaštitu podataka i prava pacijenata (3) 4. poznavati tijek, raspored i kontrolu radnih procesa i osnove upravljanja resursima posebice financijskim (3) 5. razumjeti i kritički koristiti dostupna sredstva zdravstvene zaštite vodeći se interesima svojih pacijenata i zajednice (3)  * biti osposobljen procijeniti i adekvatno odgovoriti na individualne zdravstvene potrebe i probleme pacijenata (3) * identificirati zdravstvene potrebe zajednice i u skladu s njima poduzimati odgovarajuće mjere usmjerene očuvanju i unapređenju zdravlja te prevenciji bolesti (3) * promicati zdravlje i zdrave stilove života svojih pacijenata, zajednice i cjelokupne populacije (3)   **2. Posebne kompetencije**  Specijalizacija medicinske genetike je proces u kojem specijalizant stječe teorijsko i praktično znanje te vještine iz područja medicinske genetike.  Ciljevi specijalizacije iz medicinske genetike su da osposobi liječnika da:   1. istraži i dijagnosticira bolesti i medicinska stanja koja su genetička i/ili nasljedna 2. pruži odgovarajuću informaciju o genetičkoj i/ili nasljednoj bolesti, uključujući savjetovanje u vezi s rizikom od ponavljanja poremećaja za pojedine članove obitelji, reproduktivnim mogućnostima, prenatalnom dijagnostikom, mogućnostima liječenja i prevencije te probirom za genetičku/nasljednu bolest gdje je to prikladno 3. pridonese zbrinjavanju bolesnika i obitelji pogođenih genetičkim bolestima u suradnji s drugim medicinskim stručnjacima 4. bude zagovornik onih koji su pogođeni rijetkim genetičkim i/ili nasljednim bolestima i stanjima 5. pridonosi kliničkim i bazičnim istraživanjima u području genetike kako bi se poboljšalo razumijevanje uzroka i prirodnog tijeka genetičkih i/ili nasljednih bolesti i stanja 6. može podučavati o medicinskoj genetici studente medicine, studente poslijediplomskih studija, druge zdravstvene i nezdravstvene stručnjake, kako bi se podigla razina znanja o genetičkim bolestima 7. osigura kroz konzilijarne preglede i multidisciplinske sastanke prijenos svog znanja i vještina drugim medicinskim specijalnostima 8. doprinese boljem razumijevanju javnosti o važnosti genetike i genomike, te njihove uloge u zdravlju i bolesti.   Specijalizanti medicinske genetike moraju sudjelovati u svim kliničkim, laboratorijskim i nastavnim aktivnostima te kliničkim i bazičnim znanstvenim istraživanjima. Nakon završetka specijalizacije, specijalizant mora imati minimum dijagnostičkih i terapijskih zahvata pod supervizijom i mora biti sposoban izvesti iste postupke samostalno, pravilno i sigurno.  **Završetkom specijalizacije specijalizant medicinske genetike mora:**  **1. TEMELJNE ZNANOSTI**   * objasniti kromosomsku osnovu nasljeđa (struktura kromosoma, mitoza, mejoza, gametogeneza, mehanizmi nastanka numeričkih i strukturnih i kromosomskih abnormalnosti i rizik od ponavljanja pojedinih vrsta kromosomskih abnormalnosti u idućim trudnoćama) (3) * objasniti molekularnu osnovu nasljeđa: struktura i replikacija DNA, vrste sljedova DNA i sastav ljudskog genoma, organizacija i funkcioniranje gena (uključujući prepisivanje, prevođenje, regulacijske mehanizme, mehanizme mutageneze i popravka DNA, vrste mutacija, mehanizme preuređivanja gena), varijacije ljudskog genoma i post-translacijske promjene genskih produkata (3) * objasniti koncept patogenosti mutacija, dominantosti, recesivnosti, spolno-vezanih obilježja, penetracije, fenokopije i varijabilne ekspresivnosti, somatskih, konstitucijskih i zametnih mutacija (3) * razlikovati načine nasljeđivanja (mendelski i nemendelski - mitohondrijsko nasljeđivanje, anticipacija, mozaicizam, uniparentna disomija, genomsko utiskivanje; poligensko/multifaktorsko nasljeđivanje) (3) * poznavati i argumentirano primijeniti genetičke dijagnostičke testove temeljene na standardnim tehnikama citogenetike, molekularne citogenetike i molekularne genetike; razumjeti i primijeniti nomenklaturu kromosoma ISCN (engl. *International System of Chromosome Nomenclature*); nomenklaturu HGVS (engl. *Human Genome Variation Society*); služiti se genetičkim bazama podataka; znati organizirati biobanku, razumjeti unutarnju i vanjsku kontrolu kvalitete, odnos s drugim analitičkim rezultatima i njihovu kliničku korelaciju (3) * poznavati i implementirati sve elemente genetičkog savjetovanja: definicija, autonomija, povjerljivost, komunikacija i potpora; indikacije za genetičko savjetovanje; informirani pristanak za genetičko testiranje uz predočavanje dosega i mogućih komplikacija metoda/tehnika koje će se primijeniti; postavljanje dijagnoze genetičke/nasljedne bolesti (preimplantacijski, prenatalno - invazivno i neinvazivno te postnatalno), tumačenje rezultata genetičkog testa, izračunavanje i predočavanje rizika od ponavljanja genetičkog poremećaja korištenjem kombinirane vjerojatnosti i Baysovog teorema, te razmatranje reprodukcijskih opcija (metode i rizici prenatalne i preimplantacijske dijagnostike, prekid trudnoće, medicinski potpomognuta oplodnja, prenatalno liječenje); posebni problemi u genetičkom savjetovanju: testiranje za nositeljstvo, testiranje maloljetnika, predskazujuće i presimptomsko testiranje, konsangvinitet, incest, posvajanje (3) * poznavati i primijeniti dijagnostičke, kliničke, prognostičke i/ili terapijske karakteristike najčešćih abnormalnosti broja i strukture kromosoma (uključujući balansirane i nebalansirane strukturne aberacija kromosoma, kromosomska mikro-preuređenja; mozaicizam, kromosomske markere; identifikaciju kromosomskih varijanti, krhkih kromosoma i sindroma kromosomskih lomova) (3) * poznavati i primijeniti dijagnostičke, kliničke, prognostičke i/ili terapijske karakteristike najčešćih monogenskih poremećaja (autosomno dominantni, autosomno recesivni, X-vezani recesivni, X-vezani dominantni) (3) * poznavati i primijeniti dijagnostičke, kliničke, prognostičke i/ili terapijske karakteristike najčešćih prirođenih metaboličkih pogrješka uključujući mitohondrijske bolesti (3) * poznavati i primijeniti dijagnostičke, kliničke, prognostičke i/ili terapijske karakteristike bolesti tripleta (dinamičke mutacije), genskog mozaicizma, uniparentne disomije, poremećaja utiskivanja (3) * poznavati i primijeniti dijagnostičke, kliničke, prognostičke i/ili terapijske karakteristike najčešćih multifaktorskih bolesti (npr. autizam, dijabetes tip 1 i 2, hipertenzija, bolest koronarnih arterija, Alzheimerova bolest, shizofrenija, venska tromboza, imunološke bolesti, česte vrste tumora) (3) * poznavati razvojnu biologiju i embriologiju, molekularne mehanizme razvojnih poremećaja, genetiku razvojnih procesa, epigenetiku i njen utjecaj na razvoj, principe teratogeneze i vanjske čimbenike koji utječu nepovoljno na razvoj ploda, fetoembriopatije, genetičke sindrome, te definiciju, klasifikaciju i procjenu rizika od ponavljanja pojedinih vrsta kongenitalnih anomalija (3) * poznavati principe farmakogenetike, metabolizma lijekova (farmakokinetike, farmakodinamike), utjecaj genetičke varijacije na učinkovitost lijekova (3) * poznavati osnovne principe genske i stanične terapije te regenerativne medicine (2) * poznavati osnove epigenetike (epigenetička regulacija, epigenetički biljezi, laboratorijske metode, terapija, mogućnosti kliničke primjene) (3) * poznavati i objasniti vrste i načela probira na genetičke bolesti (kaskadni probir, probir u populaciji - kriteriji za programe populacijskih probira, prenatalni probir, novorođenački probir, probir nositelja) (3) * poznavanje i organizacija registara oboljelih od genetičkih bolesti (3) * poznavanje osnovnih načela populacijske genetike i genetičke epidemiologije (određivanje frekvencije alela u populacijama, Hardy Weinbergova ravnoteža i njena primjena, procjena stope mutacija, učinak osnivača, segregacijska analiza) (2)  1. LABORATORIJSKA MEDICINSKA GENETIKA   \* broj u okrugloj zagradi označava razinu kompetencije, a broju u uglatoj zagadi potrebni broj učinjenih zahvata  **Završetkom specijalizacije specijalizant medicinske genetike mora:**  **2.1. Laboratorij za citogenetiku i molekularnu citogenetiku (kariotipizaciju)**   * + - * biti sposoban samostalno uzorkovati i organizirati transporta uzorka (3) [10]       * biti sposoban uz nadzor kultivirati perifernu krv (limfociti) (3) [10]       * biti sposoban pripremiti kromosome [10] prema standardnim metodama i korištenjem tehnika sinkronizacije (3)       * obaviti bojenje i pruganje kromosoma (uporaba glavnih metoda pruganja kromosoma) [10] uz poznavanje razine rezolucije kromosomskog pruganja, poznavanje različitih vrsta uzoraka i načina kultivacije; poznavanje kriterija valjanosti kromosomske analize (3)       * upoznati se s mikroskopskom analizom metafaznih kromosoma (3)       * napraviti kariotipizaciju pomoću digitalnog analitičkog softvera (3) [30]       * opisati kariotip, provjeriti i utvrditi postojanje numeričkih ili strukturnih kromosomskih aberacija (3) [30]       * dijagnosticirati mozaicizam (3) [5]       * identificirati kromosomsko mikro-preuređivanje (3) [5]       * identificirati kromosomski marker (3) [5]       * izraditi kariotip kod sindroma lomljivosti kromosoma (3) [5]       * postaviti indikaciju za citogenetičku i molekularno-genetičku analizu u sterilitetu/infertilitetu, u slučajevima dismorfije, razvojnog zaostajanja/intelektualnih poreškoća, smetnji ponašanja, kongenitalnih malformacija, poremećaja spolne diferencijacije i spolnog razvoja te hematoonkoloških bolesti (3) [50]       * provesti dijagnostiku metodom FISH (engl. *fluorescent in situ hybridisation*) na metafaznim i interfaznim kromosomima (3) [10]       * provesti dijagnostiku metodom CMA (engl. *chromosome microarray*, kromosomski mikropostroj) odnosno *array* CGH (engl. *comparative genomic hybridisation*, komparativna genomska hibridizacija na mikropostroju) (3) [10]       * poznavati propise o biobankiranju, načinu arhiviranja uzoraka (3)       * organizirati regulaciju upravljanja osobnim podacima (3)       * razumjeti pojmove unutarnje i vanjske kontrole te osiguranja kvalitete (3)   **2.2. Laboratorij za molekularnu genetiku i genomiku**   * + - 1. primijeniti pravilno principe uzorkovanja, prijenosa i postupanja s uzorcima (3)       2. napraviti ekstrakciju, pripremu i pohranu DNA i RNA (genomska DNA, RNA, RNApolyA +) (izolacija DNA iz periferne krvi, tkiva (fibroblasti, slina, uzorci korionskih resica i amnijske tekućine) (3) [10]       3. napraviti MLPA analizu (3) [20]       4. napraviti CMA (*array* CGH) analizu (3) [30]       5. napraviti PCR (3) [10]       6. napraviti PCR RFLP analizu (3) [20]       7. napraviti analizu kvantitativnim PCR-om u realnom vremenu (3) [20]       8. napraviti fluorescencijski PCR (3) [10]       9. napraviti pirosekvenciranje (3) [2]       10. upoznati se s različitim metodama istraživanja/analize DNA polimorfizama (SNP, mikrosateliti, minisateliti) (2)       11. poznavati metodu analize povezanosti (2)       12. poznavati Southern i Northern i Western metodu otiska (2)       13. napraviti sekvenciranje po Sangeru (3) [20]       14. sudjelovati u dijagnostici masovnim paralelnim sekvenciranjem (engl. NGS, *next generation sequencing*, sljedeća generacija sekvenciranja) (3), [30]       15. vladati korištenje međunarodnih baza podataka i razumjeti ulogu bioinformatike, biostatistike i informacijske tehnologije u genetici (2)       16. znati protumačiti značenje mutacije/patološke varijacije korištenjem međunarodnih klasifikacija i baza podataka iz drugih područja, npr. područja patologije i laboratorijske medicine (3)       17. obrazložiti značenje višestrukih mutacija/patoloških varijacija i SNP-ova kod jedne osobe u dijagnostici, procjeni rizika i terapijskim mogućnostima (2)       18. razumjeti prednosti i nedostatke ispitivanja pojedinačnih gena u odnosu na genske panele i cijelog egzoma odnosu na cjelokupnu analizu genoma (3)       19. objasniti i argumentirati ulogu genomskog testiranja somatskih mutacija/patoloških varijanti tumora u dijagnostici i liječenju (3)       20. provesti i interpretirati potvrđivanje patogenih varijanti (3)       21. biti sposoban protumačiti i obrazložiti otkrivene slučajne nalaze tijekom sekvenciranja genoma i kod patološkog nalaza oportunističkog probira genoma (3)       22. poznavati metode istraživanja genske ekspresije na razini RNA (2)       23. razumjeti kriterije valjanosti analize molekularne genetike (3)       24. poznavati i primijeniti principe i rezultate studija povezanosti genoma (GWAS, engl. *genome wide association studies)* (2)       25. prepoznati ulogu epigenetike u nastanku genetičkih/nasljednih bolesti (3)       26. biti sposoban interpretirati farmakogenetičke testove za modifikaciju liječenja i poznavati principe personalizirane medicine (3)       27. poznavati i primijeniti rezultate biokemijskih testova u dijagnostici metaboličkih bolesti (3)       28. biti sposoban voditi biobanku (3)  1. KLINIČKA/MEDICINSKA GENETIKA   **Završetkom specijalizacije specijalizant medicinske genetike mora:**   1. biti sposoban samostalno izraditi i detaljno analizirati obiteljsko stablo i prepoznati različite obrasce nasljeđivanja (3) [100] 2. na temelju obiteljskog stabla biti osposobljen odrediti rizik od ponavljanja poremećaja u obitelji (3) 3. biti sposoban izračunati rizik metodom Bayesa uključujući procjenu rizika na temelju analize povezanosti (3) 4. biti sposoban izračunati frekvenciju alela, procijeniti učestalost nositelja i stopu mutacija u populaciji korištenjem Hardy-Weinbergovog načela (2) 5. samostalno uzeti detaljnu obiteljsku i osobnu anamnezu: poznavati važnost pojedinih elemenata povijesti bolesti i strukturiranog uzimanja relevantnih podataka, standardiziranih instrumenata i upitnika, prepoznati obrasce simptoma koji upućuju na genetičku bolest, poznavati rizične čimbenike koji mogu pridonijeti očitovanju genetičke bolesti, prepoznati razinu pouzdanosti dobivenih podataka i osigurati provjeru podataka iz više izvora (3) [100] 6. steći vještinu samostalnog obavljanja kliničkog pregleda svih tjelesnih organa i organskih sustava djece i odraslih, prepoznati i interpretirati obrasce abnormalnih kliničkih znakova koji upućuju na genetičku bolest te postavi kliničku dijagnozu/diferencijalnu dijagnozu (3) [100] 7. imati sposobnost detaljnog opisa fenotipa, uključujući standardiziran opis dizmorfičnih crte prema *Human Phenotype Ontology* (3) [100] 8. biti sposoban uzeti odgovarajuće uzorke (venepunkcija, biopsija kože) (3) [30] 9. biti osposobljen postaviti indikaciju za odgovarajući genetički test (biokemijski, citogenetički i molekularni), definirati patofizološku osnovu genetičkog testa, osjetljivost i specifičnost, predskazujuću vrijednost i dijagnostička ograničenja, biti sposoban povezati se s laboratorijskim stručnjacima u analizi i formuliranju konačnog nalaza, protumačiti rezultat analize i kliničke posljedice na dostupan i razumljiv način, te biti sposoban izračunati ostatni rizik na temelju Baysove analize (3) [50] 10. protumačiti povezanost genotipa i fenotipa (3) [20] 11. biti sposoban jasno objasniti složene genetičke koncepte i rezultate pojedincima i obiteljima (3) [20] 12. procijeniti implikaciju rezultata genetičkih ispitivanja za širu obitelj (3) [20] 13. objasniti prirodni tijek bolesti, varijabilnost i prognozu genetičkog poremećaja (3) [20] 14. organizirati i pratiti opće zbrinjavanje bolesnika, uključujući medicinski nadzor, liječenje, rehabilitaciju, obrazovanje i socijalnu skrb (3) [10] 15. prepoznati najčešće genetičke poremećaje (3) [20] 16. biti osposobljen napraviti genetičku obradu i provesti genetičko savjetovanje kod steriliteta/infertiliteta (3) [20] 17. biti osposobljen napraviti genetičku obradu i provesti genetičko savjetovanje kod nasljednih tumora (3) [20] 18. biti osposobljen napraviti genetičku obradu, postaviti dijagnozu i provesti genetičko savjetovanje kod poteškoća u učenju, smetnji ponašanja i dizmofričkih sindroma u djece, uključujući upotrebu baze elektroničke podataka i atlase (3) [20] 19. biti osposobljen napraviti genetičku obradu i provesti genetičko savjetovanje kod genetičkih neuroloških bolesti (3) [20] 20. biti osposobljen napraviti genetičku obradu i provesti genetičko savjetovanje kod nasljednih poremećaja sluha i vida (3) [20] 21. biti osposobljen napraviti genetičku obradu i provesti genetičko savjetovanje kod genetičkih poremećaja koji utječu na sve ostale tjelesne sustave, uključujući, ali ne ograničavajući se na nasljedne kardiološke, bubrežne, koštano-vezivne, endokrinološke, dermatološke bolesti (3) [20] 22. biti osposobljen postaviti dijagnozu i analizirati genetičke čimbenike koji su uključeni u rizik za nastanak čestih bolesti s poligenom/multifaktorskom podlogom (3) [20] 23. biti osposobljen napraviti genetičku obradu i provesti genetičko savjetovanje uz prenatalnu i preimplantacijsku dijagnostiku (3) [30] 24. poznavati indikacija za ultrazvučni pregled fetusa, dosege pretrage, te biti sposoban objasniti abnormalni nalaz, planirati eventualnu dodatnu obradu i provesti genetičko savjetovanje (3) [30] 25. biti sposoban postaviti indikacije za uzimanje uzorka korionskih resica i biopsije placente (3) [20] 26. biti sposoban postaviti indikaciju za amniocentezu (3) [20] 27. biti sposoban identificirati suspektne ili dijagnosticirane abnormalnosti kromosoma otkrivene prenatalno svim dostupnim probirnim i dijagnostičkim metodama - trostruki/četverostruki test, NIFTY (engl. *noninvasive fetal trisomy test*), kariotipizacija, FISH, CMA (3) [10] 28. biti sposoban postaviti dijagnozu u fetusa na temelju biokemijskih metoda (3) [10] 29. biti sposoban postaviti dijagnozu u fetusa na temelju genetičkog molekularnog testiranja (3) [10] 30. samostalno provesti savjetovanje i organizirati neinvazivno prenatalno testiranje DNA fetalnih stanica iz krvi majke (3) [5] 31. samostalno provesti savjetovanje i organizirati preimplantacijsku genetičku dijagnostiku (3) [5] 32. organizirati i provesti kaskadno genetičko testiranje za otkrivanje nositelja (3) [10] 33. samostalno provesti savjetovanje, organizaciju i praćenje predskazujućih i presimptomskih genetičkih testova (3) [10] 34. samostalno organizirati genetički probir za osobe s visokim rizikom (3) [10] 35. biti osposobljen koordinirati i sudjelovati na multidisciplinskim timskim sastancima s drugim medicinskim specijalistima i drugim stručnjacima, kao što su onkolozi, ortopedi, endokrinolozi, neurolozi, defektolozi, psiholozi (3) 36. poznavati i razumjeti primjenu farmakogenetike i personalizirane medicine u liječenju genetičkih bolesti (3) 37. poznavati i razumjeti organizaciju i dosege populacijskih programa probira na genetičke bolesti (3) 38. poznavati i razumjeti primjenu i ulogu bioinformatike u dijagnostici sekvenciranjem (genom, egzom i genski paneli) (3) 39. biti sposoban koristiti se kliničkim, citogenetičkim i molekularnim genetičkim bazama podataka (3) 40. poznavati pravna i regulatorna pitanja koja se odnose na genetiku (3) 41. razumjeti sve vidove etičkih implikacija vezanih za genetičke bolesti (3) 42. poznavati prava bolesnika i elemente zaštite privatnosti vezano za kliničku praksu i istraživanje u području genetike (3) 43. biti sposoban voditi baze podataka i registre bolesnika (3) 44. poznavati istraživačke protokole i postupke, pravila kliničkih ispitivanja, biti osposobljen dobiti informirani pristanak, uključujući pristanak za ispitivanje djece, odraslih koji nemaju sposobnost odlučivanja i pojedinaca koji sudjeluju u istraživanju (3) |
| **Uvjeti za ustanovu u kojoj se provodi specijalizacija** | Ustanova mora ispunjavati uvjete iz članka 5. ili 6. Pravilnika o specijalističkom usavršavanju doktora medicine.  Ustanova u kojoj se provodi specijalizacija je mjesto gdje specijalizanti medicinske genetike mogu razviti svoje kliničke genetičke kompetencije. Stoga se usavršavanje može provoditi u ustanovi ili u mreži ustanova koje rade zajedno kako bi se usavršili u cijelom spektru kliničkih stanja i vještina opisanih u nastavnom programu. Ustanova u kojoj se provodi usavršavanje mora imati ovlaštenje Ministarstva zdravstva, u skladu s UEMS standardima, i odgovarajuću infrastrukturu. Svaka ustanova koja sudjeluje u mreži mora biti individualno ovlaštena za definirani dio programsa specijalizacije. Za pojedine dijelove specijalizacije koje nije moguće obaviti u jednoj ustanovi specijalizant će biti upućen u dogovoru s glavnim mentorom u ustanovu gdje je moguće steći kompetencije navedene u popisu kompetencija. Preporučuje se suradnja stručnjaka iz više ustanova u edukaciji specijalizanata.  U provođenju specijalizacije/pojedinih dijelova specijalizacije mogu sudjelovati:  1. Klinike i klinički zavodi u sklopu kliničkih bolničkih centara ili kliničkih bolnica koji su ovlašteni od Ministarstva zdravstva i imaju organiziranu jedinicu za medicinsku genetiku s pripadajućim savjetovalištem, dovoljan protok bolesnika, prikladnu kombinaciju slučajeva i dovoljan broj praktičnih procedura za postizanje ciljeva usavršavanja, široke mogućnosti laboratorijske dijagnostike genetičkih bolesti, te odgovarajući broj nastavnog osoblja.  2. Klinički zavodi za laboratorijsku dijagnostiku koji su ovlašteni od Ministarstva zdravstva, a imaju organizirane laboratorije za široku dijagnostiku nasljednih bolesti, te odgovarajući broj nastavnog osoblja  3. Zavodi medicinskih fakulteta sveučilišta koji imaju široke mogućnosti laboratorijske dijagnostike genetičkih bolesti te odgovarajući broj nastavnog osoblja i u kojima se mogu provoditi programa specijalizacije  4. Trgovačko društvo kojem je djelatnost medicinska genetika i u kojem se može provoditi program specijalizacije  **1.** **Kadrovi i kliničke aktivnosti**  Glavni mentor mora biti klinički genetičar - pedijatar subspecijalist medicinske genetike ili specijalist medicinske genetike koji ispunjava propisane uvjete za glavnog mentora. Unutar ustanove u kojoj se provodi specijalizacija treba postojati tim stručnjaka, svaki sa ekspertizom u određenom dijelu medicinske genetike, koji je sposoban nadgledati i osposobiti specijalizanta. U timu stručnjaka ustanove koja provodi specijalizaciju trebaju biti najmanje dva sveučilišna nastavnika iz područja medicinske genetike. Stručnjaci ustanove u kojoj se provodi specijalizacija bi trebalo biti uključeni u redovite revizije i provjere kliničke aktivnosti. I druge specijalnosti moraju biti prisutne u dovoljnoj mjeri da bi se specijalizantu omogućilo razvijanje vještina multidisciplinskog pristupa skrbi o pacijentima. Trebaju postojati redoviti dnevni stručni sastanci i kliničke vizite, te multidisciplinski sastanci koji uključuju medicinske i druge zdravstvene radnike, kako bi se odredila optimalna skrb za pacijente. Također je potrebno da ustanova ima suradnju s drugim liječnicima specijalistima koji zbrinjavaju oboljele od genetičkih bolesti (fizikalna rehabilitacija, ortopedija, kirurgija, ginekologija i opstetricija, dermatologija, oftalmologija itd.).  Specijalizant medicinske genetike treba biti uključen u dijagnostiku i zbrinjavanje novih bolesnika (poliklinički i bolnički), kao i njihovu praćenju, te pokazati sve veću osobnu odgovornost za globalnu skrb o bolesnicima s genetičkim poremećajima.  **2. Prostor i oprema**  Ustanova u kojoj se provodi specijalizacija mora dokazati da ima dogovarajući prostor i opremu kako bi se omogućila klinička i laboratorijska praksa. Specijalizant mora imati dovoljno vremena i mogućnosti za praktično i teorijsko istraživanje i imati pristup odgovarajućoj stručnoj literaturi iz područja medicinske genetike, pa mu stoga moraju biti lako dostupni informatička oprema i knjižnica.  **3. Upravljanje kvalitetom unutar institucije**  Ustanova u kojoj se provodi specijalizacija mora sudjelovati u certificiranim programima upravljanja kvalitetom s redovitom vanjskom revizijom. Kriteriji upravljanja kvalitetom u ustanovama specijalističkog obrazovanja uključuju sljedeće:  Akreditacija  Ustanove u kojima se provodi specijalizacija moraju biti ovlaštene od Ministarstva zdravstva. Preporuča se dodatna akreditacija na europskoj razini. Ustanova u kojoj se provodi specijalizacija mora imati unutarnji sustav medicinske revizije ili osiguranja kvalitete. U ustanovi trebaju postojati opće pisane smjernice vezane uz skrb o pacijentima i informacijama o bolesniku (uključujući informirani pristanak), medicinsku dokumentaciju, dopust (godišnji, studij), rasporedi naručivanja bolesnika, radni raspored, a ustanova treba u okvirima svojih mogućnosti omogućiti specijalizantima sudjelovanje na konferencijama i tečajevima trajnog usavršavanja iz područja medicinske genetike.  Kliničko upravljanje  Struktura zaposlenika u ustanovama za usavršavanje treba biti osmišljena na način da odgovara programu specijalizacije. Radno opterećenje mora biti prilagođeno na način da se daje prioritet usavršavanju.  Planiranje rada  Ustanova u kojoj se provodi specijalizacija kroz aktivnosti glavnog mentora osigurava provedbu i nadzor specijalizacije. Uloga mentora i specijalizanta treba biti jasno definirana. Glavni mentor mora imati bar jedan radni dan tjedno za rad sa specijalizantom. |

**OBRAZAC PRAĆENJA NAPREDOVANJA U STJECANJU KOMPETENCIJA**

**MEDICINSKA GENETIKA**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **TEMA** | **STUPANJ NAPREDOVANJA** | | | **GLAVNI MENTOR** |
| **1** | **2** | **3** |
| OPĆE KOMPETENCIJE | Datum i potpis mentora | | | Datum i potpis |
| Poznavati i primjenjivati načela medicinske etike i deontologije |  |  |  |  |
| Posjedovati profesionalnost, humanost i etičnost uz obvezu očuvanja privatnosti i dostojanstva pacijenta |  |  |  |  |
| Poznavati vještinu ophođenja s pacijentima, kolegama i ostalim stručnjacima – komunikacijske vještine |  |  |  |  |
| Poznavati važnost i primjenjivati načela dobre suradnje s drugim radnicima u zdravstvu |  |  |  |  |
| Biti sposoban razumljivo i na prikladan način prenijeti relevantne informacije i objašnjenja pacijentu (usmeno i pisano), njegovoj obitelji, kolegama i ostalim stručnjacima s ciljem zajedničkog sudjelovanja u planiranju i provedbi zdravstvene skrbi |  |  |  |  |
| Biti sposoban definirati, probrati i pravilno dokumentirati relevantne podatke o pacijentu, informirati se i uvažiti stavove pacijenta i njegove obitelji, stavove drugih kolega te drugih stručnjaka |  |  |  |  |
| Kroz neprekidno učenje i samoprocjenu unaprijediti kompetencije i stavove nužne za podizanje kvalitete stručnog rada |  |  |  |  |
| Usvojiti principe upravljanja svojom praksom i karijerom s ciljem profesionalnog razvoja |  |  |  |  |
| Imati razvijenu vještinu prenošenja znanja na mlađe kolege i druge radnike u zdravstvu |  |  |  |  |
| Razumjeti važnost znanstvenog pristupa struci |  |  |  |  |
| Sudjelovati u znanstveno-istraživačkom radu poštujući etička načela znanstveno-istraživačkog rada i kliničkih ispitivanja te sudjelovati u pripremi radova za objavu |  |  |  |  |
| Biti sposoban doprinijeti stvaranju, primjeni i prijenosu novih medicinskih znanja i iskustava te sudjelovati u provedbi programa specijalizacije i uže specijalizacije |  |  |  |  |
| Znati i primjenjivati principe medicine temeljene na dokazima |  |  |  |  |
| Poznavati važnost i način učinkovitog vođenja detaljne dokumentacije te isto primjenjivati u svom radu sukladno važećim propisima |  |  |  |  |
| Biti sposoban koordinirati i utvrditi prioritete u timskom radu, odnosno učinkovito sudjelovati u radu multidisciplinarnog tima zdravstvenih radnika i suradnika |  |  |  |  |
| Procijeniti potrebu uključivanja drugih stručnjaka u proces pružanja zdravstvene skrbi |  |  |  |  |
| Biti upoznat s važnošću suradnje te aktivno surađivati s javnozdravstvenim službama i ostalim tijelima uključenim u sustav zdravstva |  |  |  |  |
| Poznavati organizaciju sustava zdravstva i biti osposobljen za odgovorno sudjelovanje u upravljanju aktivnostima procjene potreba, planiranja mjera unapređenja i povećanja učinkovitosti te razvoja i unapređenja sustava kvalitete zdravstvene zaštite |  |  |  |  |
| Poznavati regulativu iz područja zdravstva, osobito iz područja zaštite prava pacijenata |  |  |  |  |
| Razumjeti značenja vlastite odgovornosti i zaštitu podataka i prava pacijenata |  |  |  |  |
| Poznavati tijek, raspored i kontrolu radnih procesa i osnove upravljanja resursima, posebice financijskim |  |  |  |  |
| Razumjeti i kritički koristiti dostupna sredstva zdravstvene zaštite vodeći se interesima svojih pacijenata i zajednice |  |  |  |  |
| Biti osposobljen procijeniti i adekvatno odgovoriti na individualne zdravstvene potrebe i probleme pacijenata |  |  |  |  |
| Identificirati zdravstvene potrebe zajednice i u skladu s njima poduzimati odgovarajuće mjere usmjerene očuvanju i unapređenju zdravlja te prevenciji bolesti |  |  |  |  |
| Promicati zdravlje i zdrave stilove života svojih pacijenata, zajednice i cjelokupne populacije |  |  |  |  |

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **TEMA** | **STUPANJ NAPREDOVANJA** | | | **GLAVNI MENTOR** |
| **1** | **2** | **3** |
| POSEBNE KOMPETENCIJE | Datum i potpis mentora | | | Datum i potpis |
| **1. TEMELJNE ZNANOSTI** |  |  |  |  |
| Objasniti kromosomsku osnovu nasljeđa (struktura kromosoma, mitoza, mejoza, gametogeneza, mehanizmi nastanka numeričkih i strukturnih i kromosomskih abnormalnosti, rizik od ponavljanja pojedinih vrsta kromosomskih abnormalnosti u idućim trudnoćama) |  |  |  |  |
| Objasniti molekularnu osnovu nasljeđa: struktura i replikacija DNA, vrste sljedova DNA i sastav ljudskog genoma, organizacija i funkcioniranje gena (uključujući prepisivanje, prevođenje, regulacijske mehanizme, mehanizme mutageneze i popravka DNA, vrste mutacija, mehanizme preuređivanja gena), varijacije ljudskog genoma i post-translacijske promjene genskih produkata |  |  |  |  |
| Objasniti koncept patogenosti mutacija, dominantosti, recesivnosti, spolno-vezanih obilježja, penetracije, fenokopije i varijabilne ekspresivnosti, somatskih, konstitucijskih i zametnih mutacija |  |  |  |  |
| Razlikovati načine nasljeđivanja (mendelski i nemendelski- mitohondrijsko nasljeđivanje, anticipacija, mozaicizam, uniparentna disomija, genomsko utiskivanje; poligensko/multifaktorsko nasljeđivanje) |  |  |  |  |
| Poznavati i argumentirano primijeniti genetičke dijagnostičke testove temeljene na standardnim tehnikama citogenetike, molekularne citogenetike i molekularne genetike; razumjeti i primijeniti nomenklaturu kromosoma ISCN (*International System of Chromosome Nomenclature)*; nomenklaturu HGVS (*Human Genome Variation Society*); služiti se genetičkim bazama podataka; znati organizirati biobanku, razumjeti unutarnju i vanjsku kontrolu kvalitete, odnos s drugim analitičkim rezultatima i njihovu kliničku korelaciju |  |  |  |  |
| Poznavati i implementirati sve elemente genetičkog savjetovanja: definicija, autonomija, povjerljivost, komunikacija i potpora; indikacije za genetičko savjetovanje; informirani pristanak za genetičko testiranje uz predočavanje dosega i mogućih komplikacija metoda/tehnika koje će se primijeniti; postavljanje dijagnoze genetičke/nasljedne bolesti (preimplantacijski, prenatalno -invazivno i neinvazivno te postnatalno), tumačenje rezultata genetičkog testa, izračunavanje i predočavanje rizika od ponavljanja genetičkog poremećaja korištenjem kombinirane vjerojatnosti i Baysovog teorema, te razmatranje reprodukcijskih opcija (metode i rizici prenatalne i preimplantacijske dijagnstike, prekid trudnoće, medicinski potpomognuta oplodnja, prenatalno liječenje); posebni problemi u genetičkom savjetovanju: testiranje za nositeljstvo, testiranje maloljetnika, predskazujuće i presimptomsko testiranje, konsangvinitet, incest, posvajanje |  |  |  |  |
| Poznavati i primijeniti dijagnostičke, kliničke, prognostičke i/ili terapijske karakteristike najčešćih abnormalnosti broja i strukture kromosoma (uključujući balansirane i nebalansirane strukturne aberacija kromosoma, kromosomska mikro-preuređenja; mozaicizam, kromosomske markere; identifikaciju kromosomskih varijanti, krhkih kromosoma i sindroma kromosomskih lomova). |  |  |  |  |
| Poznavati i primijeniti dijagnostičke, kliničke, prognostičke i/ili terapijske karakteristike najčešćih monogenskih poremećaja (autosomno dominantni, autosomno recesivni, X-vezani recesivni, X- vezani dominantn). |  |  |  |  |
| Poznavati i primijeniti dijagnostičke, kliničke, prognostičke i/ili terapijske karakteristike najčešćih prirođenih metaboličkih pogrješka uključujući mitohondrijske bolesti |  |  |  |  |
| Poznavati i primijeniti dijagnostičke, kliničke, prognostičke i/ili terapijske karakteristike bolesti tripleta (dinamičke mutacije), genskog mozaicizma, uniparentne disomije, poremećaja utiskivanja |  |  |  |  |
| Poznavati i primijeniti dijagnostičke, kliničke, prognostičke i/ili terapijske karakteristike najčešćih multifaktorskih bolesti (npr. autizam, dijabetes tip 1 i 2, hipertenzija, bolest koronarnih arterija, Alzheimerova bolest, shizofrenija, venska tromboza, imunološke bolesti, česte vrste tumora) |  |  |  |  |
| Poznavati razvojnu biologiju i embriologiju, molekularne mehanizme razvojnih poremećaja, genetiku razvojnih procesa, epigenetiku i njen utjecaj na razvoj, principe teratogeneze i vanjske čimbenike koji utječu nepovoljno na razvoj ploda, fetoembriopatije, genetičke sindrome, te definiciju, klasifikaciju i procjenu rizika od ponavljanja pojedinih vrsta kongenitalnih anomalija |  |  |  |  |
| Poznavati principe farmakogenetike, metabolizma lijekova (farmakokinetike, farmakodinamike), utjecaj genetičke varijacije na učinkovitost lijekova |  |  |  |  |
| Poznavati osnovne principe genske i stanične terapije te regenerativne medicine |  |  |  |  |
| Poznavati osnove epigenetike (epigenetička regulacija, epigenetički biljezi, laboratorijske metode, terapija, mogućnosti kliničke primjene) |  |  |  |  |
| Poznavati i objasniti vrste i načela probira na genetičke bolesti (kaskadni probir, probir u populaciji - kriteriji za programe populacijskih probira, prenatalni probir, novorođenački probir, probir nositelja) |  |  |  |  |
| Poznavanje i organizacija registara oboljelih od genetičkih bolesti |  |  |  |  |
| Poznavanje osnovnih načela populacijske genetike i genetičke epidemiologije (određivanje frekvencije alela u populacijama, Hardy Weinbergova ravnoteža i njena primjena, procjena stope mutacija, učinak osnivača, segregacijska analiza) |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| **2. LABORATORIJSKA MEDICINSKA GENETIKA** |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| **2.1. Laboratorij za citogenetiku i molekularnu citogenetiku**  **(kariotipizaciju)** |  |  |  |  |
| poznavati razine rezolucije kromosomskog pruganja |  |  |  |  |
| poznavanje različitih vrsta uzoraka i načina kultivacije |  |  |  |  |
| poznavanje kriterija valjanosti kromosomske analize |  |  |  |  |
| upoznati se s mikroskopskom analizom metafaznih kromosoma |  |  |  |  |
| poznavati propise o biobankiranju, načinu arhiviranja uzoraka |  |  |  |  |
| organizirati regulaciju upravljanja osobnim podacima |  |  |  |  |
| razumjeti pojmove unutarnje i vanjske kontrole te osiguranja kvalitete |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| **2.2. Laboratorij za molekularnu genetiku i genomiku** |  |  |  |  |
| primijeniti pravilno principe uzorkovanja, prijenosa i postupanja s uzorcima |  |  |  |  |
| upoznati se s različitim metodama istraživanja/analize DNA polimorfizama (SNP, mikrosateliti, minisateliti) |  |  |  |  |
| poznavati metodu analize povezanosti |  |  |  |  |
| poznavati Southern, Northern i Western metodu otiska |  |  |  |  |
| svladati korištenje međunarodnih baza podataka i razumjeti ulogu bioinformatike, biostatistike i informacijske tehnologije u genetici |  |  |  |  |
| znati protumačiti značenje mutacije/patološke varijacije korištenjem međunarodnih klasifikacija i baza podataka iz drugih područja, npr. područja patologije i laboratorijske medicine |  |  |  |  |
| obrazložiti značenje višestrukih mutacija/patoloških varijacija i SNP-ova kod jedne osobe u dijagnostici, procjeni rizika i terapijskim mogućnostima |  |  |  |  |
| razumjeti prednosti i nedostatke ispitivanja pojedinačnih gena u odnosu na genske panele i cijelog egzoma odnosu na cjelokupnu analizu genoma |  |  |  |  |
| objasniti i argumentirati ulogu genomskog testiranja somatskih mutacija/patoloških varijanti tumora u dijagnostici i liječenju |  |  |  |  |
| provesti i interpretirati potvrđivanje patogenih varijanti |  |  |  |  |
| biti sposoban protumačiti i obrazložiti otkrivene slučajne nalaze tijekom sekvenciranja genoma i kod patološkog nalaza oportunističkog probira genoma |  |  |  |  |
| poznavati metode istraživanja genske ekspresije na razini RNA |  |  |  |  |
| razumjeti kriterije valjanosti analize molekularne genetike |  |  |  |  |
| poznavati i primijeniti principe i rezultate studija povezanosti genoma (GWAS, engl. *genome wide association studies*) |  |  |  |  |
| prepoznati ulogu epigenetike u nastanku genetičkih/nasljednih bolesti |  |  |  |  |
| biti sposoban interpretirati farmakogenetičke testove za modifikaciju liječenja i poznavati principe personalizirane medicine |  |  |  |  |
| poznavati i primijeniti rezultate biokemijskih testova u dijagnostici metaboličkih bolesti |  |  |  |  |
| biti sposoban voditi biobanku |  |  |  |  |

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **TEMA** | **STUPANJ NAPREDOVANJA** | | | **GLAVNI MENTOR** |
| **1** | **2** | **3** |
| POSEBNE KOMPETENCIJE | Datum i potpis mentora | | | Datum i potpis |
|  |  | | |  |
| **3. KLINIČKA/MEDICINSKA GENETIKA** |  | | |  |
| na temelju obiteljskog stabla biti osposobljen odrediti rizik od ponavljanja poremećaja u obitelji |  |  |  |  |
| biti sposoban izračunati rizik metodom Bayesa uključujući procjenu rizika na temelju analize povezanosti |  |  |  |  |
| biti sposoban izračunati frekvenciju alela, procijeniti učestalost nositelja i stopu mutacija u populaciji korištenjem Hardy-Weinbergovog načela |  |  |  |  |
| poznavati važnost pojedinih elemenata povijesti bolesti i strukturiranog uzimanja relevantnih podataka, standardiziranih instrumenata i upitnika, prepoznati obrasce simptoma koji upućuju na genetičku bolest, poznavati rizične čimbenike koji mogu pridonijeti očitovanju genetičke bolesti, prepoznati razinu pouzdanosti dobivenih podataka i osigurati provjeru podataka iz više izvora |  |  |  |  |
| definirati patofizološku osnovu genetičkog testa, osjetljivost i specifičnost, predskazujuću vrijednost i dijagnostička ograničenja, biti sposoban povezati se s laboratorijskim stručnjacima u analizi i formuliranju konačnog nalaza, protumačiti rezultat analize i kliničke posljedice na dostupan i razumljiv način, te izračunati ostatni rizik na temelju Baysove analize |  |  |  |  |
| biti osposobljen koordinirati i sudjelovati na multidisciplinskim timskim sastancima s drugim medicinskim specijalistima i drugim stručnjacima, kao što su onkolozi, ortopedi, endokrinolozi, neurolozi, defektolozi, psiholozi |  |  |  |  |
| poznavati i razumjeti primjenu farmakogenetike i personalizirane medicine u liječenju genetičkih bolesti |  |  |  |  |
| poznavati i razumjeti organizaciju i dosege populacijskih programa probira na genetičke bolesti |  |  |  |  |
| poznavati i razumjeti primjenu i ulogu bioinformatike u dijagnostici sekvenciranjem (genom, egzom i genski paneli) |  |  |  |  |
| biti sposoban koristiti se kliničkim, citogenetičkim i molekularnim genetičkim bazama podataka |  |  |  |  |
| poznavati pravna i regulatorna pitanja koja se odnose na genetiku |  |  |  |  |
| razumjeti sve vidove etičkih implikacija vezanih za genetičke bolesti |  |  |  |  |
| poznavati prava bolesnika i elemente zaštite privatnosti vezano za kliničku praksu i istraživanje u području genetike |  |  |  |  |
| biti sposoban voditi baze podataka i registre bolesnika |  |  |  |  |
| poznavati istraživačke protokole i postupke, pravila kliničkih ispitivanja, biti osposobljen dobiti informirani pristanak, uključujući pristanak za ispitivanje djece, odraslih koji nemaju sposobnost odlučivanja i pojedinaca koji sudjeluju u istraživanju |  |  |  |  |

**OBRAZAC PRAĆENJA OBAVLJENIH ZAHVATA**

**MEDICINSKA GENETIKA**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Naziv zahvata** | **Broj zahvata** | **STUPANJ NAPREDOVANJA** | | **GLAVNI MENTOR** |
| **2** | **3** |
| Datum i potpis | | Datum i potpis |
|  |  |  |  |  |
| **2. LABORATORIJSKA MEDICINSKA GENETIKA** |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| **2.1. Laboratorij za citogenetiku i molekularnu citogenetiku (kariotipizaciju)** |  |  |  |  |
| uzorkovanje i organizacija transporta uzorka | 10 |  |  |  |
| kultivacija periferne krvi (limfociti) | 10 |  |  |  |
| priprema kromosome prema standardnim metodama i korištenjem tehnika sinkronizacije | 10 |  |  |  |
| bojenje i pruganje kromosoma (uporaba glavnih metoda pruganja kromosoma) | 10 |  |  |  |
| kariotipizacija pomoću digitalnog analitičkog softvera | 30 |  |  |  |
| opis kariotipa, provjera i dijagnosticiranje numeričkih ili strukturnih kromosomskih aberacija | 20 |  |  |  |
| dijagnosticiranje mozaicizma | 5 |  |  |  |
| identificiranje kromosomskog mikro-preuređivanja | 5 |  |  |  |
| identificiranje kromosomskog markera | 3 |  |  |  |
| kariotip kod sindroma lomljivosti kromosoma | 5 |  |  |  |
| postaviti indikaciju za citogenetičku i molekularno-genetičku analizu u sterilitetu/infertilitetu, u slučajevima dismorfije, razvojnog zaostajanja/intelektualnih poreškoća, smetnji ponašanja, kongenitalnih malformacija, poremećaja spolne diferencijacije i spolnog razvoja te hematoonkoloških bolesti | 50 |  |  |  |
| FISH na metafaznim i interfaznim kromosomima | 10 |  |  |  |
| CMA odnosno *array* CGH | 10 |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| **2.2. Laboratorij za molekularnu genetiku i genomiku** |  |  |  |  |
| ekstrakcija, priprema i pohrana DNA i RNA (genomska DNA, RNA, RNApolyA +) (izolacija DNA iz periferne krvi, tkiva (fibroblasti, slina, uzorci korionskih resica i amnijske tekućine) | 10 |  |  |  |
| MLPA, MS-MLPA | 20 |  |  |  |
| CMA (*array* CGH) | 30 |  |  |  |
| PCR | 10 |  |  |  |
| PCR RFLP | 20 |  |  |  |
| kvantitativni PCR u realnom vremenu | 20 |  |  |  |
| fluorescencijski PCR | 10 |  |  |  |
| pirosekvenciranje | 2 |  |  |  |
| sekvenciranje po Sangeru | 20 |  |  |  |
| masovno paralelno sekvenciranje NGS | 30 |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| **3. KLINIČKA/MEDICINSKA GENETIKA** |  |  |  |  |
| izrada obiteljskog stabla i prepoznavanje različitih obrazaca nasljeđivanja | 100 |  |  |  |
| obiteljska i osobna anamneza za genetičke bolesti | 100 |  |  |  |
| klinički pregled svih tjelesnih organa i organskih sustava djece i odraslih, prepoznavanje interpretiranje obrazaca abnormalnih kliničkih znakova koji upućuju na genetičku bolest te postavljanje kliničke dijagnoze/diferencijalne dijagnoze | 100 |  |  |  |
| opis fenotipa, uključujući standardiziran opis dizmorfičnih crta prema *Human Phenotype Ontology* | 100 |  |  |  |
| uzimanje uzoraka (venepunkcija, biopsija kože) | 30 |  |  |  |
| postaviti indikaciju za odgovarajući genetički test (biokemijski, citogenetički i molekularni) | 50 |  |  |  |
| povezanost genotipa i fenotipa | 20 |  |  |  |
| objašnjavanje složenih genetičkih koncepata i rezultata pojedincima i obiteljima | 20 |  |  |  |
| procjena implikacija rezultata genetičkih ispitivanja za širu obitelj | 20 |  |  |  |
| objasniti prirodni tijek bolesti, varijabilnost i prognozu genetičkog poremećaja | 20 |  |  |  |
| organizirati i pratiti opće zbrinjavanje bolesnika, uključujući medicinski nadzor, liječenje, rehabilitaciju, obrazovanje i socijalnu skrb | 10 |  |  |  |
| prepoznavanje najčešćih genetičkih poremećaja | 20 |  |  |  |
| genetička obrada i genetičko savjetovanje kod steriliteta/infertiliteta | 20 |  |  |  |
| genetička obrada i genetičko savjetovanje kod nasljednih tumora | 20 |  |  |  |
| genetička obrada i genetičko savjetovanje kod poteškoća u učenju, smetnji ponašanja i dizmorfičnih sindroma u djece, uključujući upotrebu baze elektroničke podataka i atlase | 20 |  |  |  |
| genetička obrada i genetičko savjetovanje kod genetičkih neuroloških bolesti | 20 |  |  |  |
| genetička obrada i genetičko savjetovanje kod nasljednih poremećaja sluha i vida | 20 |  |  |  |
| genetička obrada i genetičko savjetovanje kod genetičkih poremećaja koji utječu na sve ostale tjelesne sustave, uključujući nasljedne kardiološke, bubrežne, koštano-vezivne, endokrinološke i dermatološke bolesti | 20 |  |  |  |
| dijagnoza i analizira genetičkih čimbenika koji su uključeni u rizik za nastanak čestih bolesti s poligenom/multifaktorskom podlogom | 20 |  |  |  |
| genetička obrada i genetičko savjetovanje uz prenatalnu i preimplantacijsku dijagnostiku | 30 |  |  |  |
| postaviti indikaciju za ultrazvučni pregled fetusa, objasniti abnormalni nalaz, planirati eventualnu dodatnu obradu i provesti genetičko savjetovanje | 30 |  |  |  |
| postaviti indikaciju za uzimanje uzorka korionskih resica i biopsije placente | 20 |  |  |  |
| postaviti indikaciju za amniocentezu | 20 |  |  |  |
| identificirati suspektne ili dijagnosticirane abnormalnosti kromosoma otkrivene prenatalno svim dostupnim probirnim i dijagnostičkim metodama - trostruki/četverostruki test, NIFTY, kariotipizacija, FISH, CMA | 10 |  |  |  |
| postaviti dijagnozu u fetusa na temelju biokemijskih metoda | 10 |  |  |  |
| biti sposoban postaviti dijagnozu u fetusa na temelju genetičkog molekularnog testiranja | 10 |  |  |  |
| samostalno provesti savjetovanje i organizirati neinvazivno prenatalno testiranje iz DNA fetalnih stanica iz krvi majke | 5 |  |  |  |
| samostalno provesti savjetovanje i organizirati preimplantacijsku genetičku dijagnostiku | 5 |  |  |  |
| organizirati i provesti kaskadno genetičko testiranje za otkrivanje nositelja | 10 |  |  |  |
| provesti savjetovanje, organizaciju i praćenje predskazujućih i presimptomskih genetičkih testova | 10 |  |  |  |
| samostalno organizirati genetički probir za osobe s visokim rizikom | 10 |  |  |  |