|  |  |
| --- | --- |
| **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 područjaZa 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 osoblja3. 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:AkreditacijaUstanove 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 upravljanjeStruktura 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 radaUstanova 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 |  |  |  |