

住院医师规范化培训基地认定标准(试行)

医学遗传科专业基地认定细则

按照国家卫生和计划生育委员会《住院医师规范化培训内容与标准(试行)——医学遗传科培训细则》要求和培训基地认定标准总则规定,制订本细则。

一、医学遗传科专业基地基本条件

1. 科室规模

设有医学遗传科(由遗传优生科、母胎医学科、儿科遗传病专业、妇产科优生咨询门诊及产前诊断中心等多部门组成)的三级甲等医院或符合条件的专科医院。

(1)工作日平均门诊量 ≥ 30 人次,年门诊量 $\geq 10\,000$ 人次。

(2)门诊条件:总面积 $\geq 200\text{m}^2$,患者候诊和宣教区 $\geq 50\text{m}^2$,诊室 ≥ 2 间,示教室 $\geq 20\text{m}^2$ 。

(3)病床数 ≥ 30 张,年住院病人量 ≥ 1000 人次。

(4)拥有独立细胞遗传学实验室、生化遗传学实验室、分子遗传学实验室,配有获得上岗资格认证的实验人员。

(5)若为遗传专科门诊,应有病案存储场所和检索系统,须设有办公室、会议室、教室、图书馆及电子阅览室;有由医学遗传学科医师、营养学家、护士及其他一些医疗专业人员组成的专业团队为病人提供遗传咨询服务,定期指导。

2. 诊疗疾病范围

(1)常规检查的种类及例数

检查项目	月检查例数
外周血核型分析	≥ 100
羊水及脐带血核型分析	≥ 10
芯片	≥ 5
FISH	≥ 10
基因突变检测	≥ 30
代谢筛查	≥ 30

(2) 常见疾病的种类及其例数

病 种	年诊治例次数
数目异常性染色体病(21 三体综合征、13 三体综合征、18 三体综合征、Turner 综合征、Klinefelter 综合征、三倍体综合征等)	≥80
结构异常染色体病(染色体亚端粒重组异常相关性智力低下、22q11 微缺失综合征、22q11 微重复综合征、Prader-Willi 综合征、Angelman 综合征、Beckwith-Wiedemann 综合征等)	≥50
出生缺陷疾病(妊娠期风疹病毒感染、巨细胞病毒宫内感染、先天性梅毒、先天性神经管缺陷、唇/腭裂畸形等)	≥30
母胎医学(唐氏筛查异常、B 超软指标或结构异常、胎儿染色体异常、拷贝数异常、孕期药物、毒物、射线接触等)	200
血液系统遗传病(α 地中海贫血、β 地中海贫血、G6PD 缺乏症、血友病等)	≥50
神经肌肉遗传病(腓骨肌萎缩症、Friedreich 共济失调、遗传性痉挛截瘫、脊髓小脑性共济失调、肝豆状核变性、Huntington 病、家族性肌萎缩侧索硬化症、脊肌萎缩症、假肥大性肌营养不良、面肩肱型肌营养不良、强直性肌营养不良、癫痫及癫痫综合征、家族性帕金森病等)	≥120
心血管遗传病(家族性高胆固醇血症、家族性肥厚性心肌病、家族性扩张型心肌病等)	≥20
代谢病(苯丙酮尿症、酪氨酸血症、异戊酸血症、戊二酸血症 I 型、半乳糖血症、糖原贮积症、黏多糖贮积症等)	≥80
骨骼系统遗传病(马方综合征、软骨发育不全、成骨不全病、抗维生素 D 佝偻病、颅缝早闭综合征等)	≥30
眼科遗传病(视网膜色素变性、视网膜黄斑变性、白内障等)	≥50
耳鼻喉科遗传病(遗传性非综合征性聋和综合征性聋、Waardenburg 综合征、耳硬化症等)	≥100
肾脏遗传病(Alport 综合征、多囊肾病等)	≥10
内分泌系统疾病(糖尿病、雄激素不敏感综合征、先天性肾上腺皮质增生症等)	≥30
皮肤系统遗传病(银屑病、鱼鳞病、大疱性表皮松解症、白化病、白癜风、结节性硬化症等)	≥50
肿瘤、癌症综合征(视网膜母细胞瘤、家族性腺瘤性息肉病、神经纤维瘤病、急性早幼粒细胞白血病、慢性髓细胞白血病、毛细血管扩张性共济失调症等)	≥100

(续 表)

病 种	年诊治例次数
常见智力低下疾病(脆性 X 综合征及相关疾病、孤独症、Rett 综合征、胎儿酒精综合征等)	≥120
生殖系统遗传病(性腺功能减退、隐睾、不孕症、McCune-Albright 综合征、性发育异常等)	≥200
线粒体遗传病(Leigh 综合征、线粒体 DNA 缺失综合征、Leber 遗传性视神经病线粒体脑肌病等)	≥20

3. 医疗设备

(1) 医学遗传科专业基地专有设备

设备名称	数量
普通光学显微镜	≥10
二氧化碳培养箱	≥4
清洁操作台	≥2
大型离心机	≥4
小型离心机	≥4
涡旋混匀器	≥2
通风柜	≥2
DNA 测序仪	≥1
恒温水浴箱	≥4
染色体图像采集及处理系统	≥1
倒置显微镜	≥2
荧光显微镜	≥1
串联质谱仪	≥1
全自动生化仪	≥1
冰箱	≥6
PCR 仪	≥4
gPCR 仪	≥2
电泳仪	≥2
高性高效液相仪	≥2

(2) 医学遗传科专业基地所在医院设施和设备

设施与设备名称	数 量
专用教室	供免费使用 ≥ 1 间
会议室	供免费使用 ≥ 1 间
图书馆	专业书籍 ≥ 3000 册,国内期刊齐全,医学遗传学期刊 ≥ 5 种
计算机与网络系统	可提供网络连接和网络计算机

4. 相关科室或实验室

具备以下符合卫生行政部门颁布的管理标准的相关科室:门诊部、急诊科、内科、外科、妇产科、儿科、放射(影像)科、病理科、超声科(若为遗传专科医院,则第一年的通科培养应在三级甲等综合医院进行)。

放射科:具备 CT, MRI, X 射线机等相关设备条件及相关专业技术人员。

检验科:具备血液生化相关设备和技术人员。

病理科:具备常规病理,免疫病理相关设备和技术人员。

内科:有开展消化、心血管、呼吸、内分泌、感染、肾脏内科、血液等专业的临床科室及相关专业技术人员。

外科:有基本外科、骨科、泌尿科、心胸外科、整形外科等专业临床科室及相关专业技术人员。

二、医学遗传科专业基地师资条件

1. 人员配备

(1) 指导医师与培训对象比例应 $\geq 1:1$ 。

(2) 指导医师:应获得医师执照,并获得由中国医师协会医学遗传科医师分会或由审查委员会认证的医学遗传科医师资格,定期参加有组织的临床讨论、查房、期刊讨论和会议。

(3) 指导医师系列中正式在职且具有中级职称以上人员不少于 7 人,其中具有高级职称的临床医师不少于 4 名。

(4) 非指导医师须获得其所在领域相应资格证书。

(5) 配备专职项目协调员来协助项目主任对进行项目有效的管理。

2. 指导医师条件

应具有医学本科及以上学历、主治医师专业技术职务 3 年以上,从事本专业临床医疗、科研和教学工作 ≥ 3 年,在相关学术领域做出一定的成绩。近 3 年来在相关专业核心杂志上发表本专业临床学术论文 ≥ 1 篇(第一作者)。

3. 专业基地负责人条件

(1)应具有医学本科及以上学历,从事医学遗传学临床医疗工作 15 年以上且正在从事本专业临床医疗、科研于教学工作。

(2)近 3 年来在专业核心期刊上发表临床学术论文 $\geqslant 3$ 篇,或获得地、市级以上(含地、市级)与本专业相关的临床科技成果奖励或目前仍承担地、市级以上(含地、市级)临床科研项目,有独立的科研任务和科研经费。