

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

医学遗传学是医学与遗传学相结合的交叉学科,主要研究人类(包括个体和群体)病理性状的遗传规律及其物质基础。通过研究人类疾病的发生发展与遗传因素的关系,提供遗传病和遗传相关疾病的诊断、治疗和预防的方法,从而为人类健康作出贡献。医学遗传科医师为患有遗传病或遗传相关疾病的患者及其高风险人群提供综合诊断、处置、治疗、风险评估和遗传咨询服务。

一、培训目标

为住院医师提供正规的教育和临床经验,使之能对临床常见病准确采集病史、规范体格检查、规范书写病历,熟悉各轮转科室诊疗常规(包括诊疗技术)和临床路径,基本掌握常见疾病的诊断和处理。掌握一般生物学、医学遗传学和生物信息学的基本知识和常见细胞遗传学、分子遗传学和生化遗传学的方法,能够独立运用这些知识对临床常见遗传病患者及家系完整准确的采集病史,系统的遗传学体格检查,恰当的选择辅助诊断方法,并结合最新的科学研究证据作出诊断,向患者解释检测结果,给出遗传咨询意见,并制定合适的治疗方案。同时使住院医师具有良好的职业道德和人际沟通能力,并在临床实践中不断提高自己的综合素质。

二、培训方法

采取在医学遗传科(国内其业务范围分布在不同的科室,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)、遗传实验室及其他相关科室轮转学习,以及参与遗传学基础知识讲座、学术报告等形式进行。通过管理病人、参加门诊工作和各种教学活动,完成规定数量的病种和基本技能操作;认真填写《住院医师规范化培训登记手册》;规范书写病历;低年资住院医师参与见习/实习医生的医学遗传学科临床教学工作,高年资医师指导低年资医师。培训内容和难度逐年递增。

(一)第一阶段(综合临床能力的培训)

在与医学遗传学相关的临床科室轮转,要求在儿科、神经内科轮转2个月,呼

吸内科、消化内科、心内科、妇产科各轮转 1 个月,超声医学科、放射科各轮转半个月,在其他科室如内分泌科、血液内科、骨科、耳鼻喉科、皮肤科、眼科、泌尿外科、心胸外科、肾脏内科等选择 2 个科室各轮转 1 个月,总轮转时间为 11 个月。轮转结束后要求住院医师能独立处置轮转科室的常见病,能参与危重病人抢救和疑难病例讨论。若培训单位为遗传专科医院,第 1 年的轮转应在具有住院医师培训资格的三级甲等综合医院进行。

(二) 第二阶段(医学遗传学知识和技能的基础培训)

本阶段主要在医学遗传科及相关实验室轮转,要求在细胞遗传实验室轮转 3 个月(包括 FISH),分子遗传实验室轮转 2 个月(包括芯片),生化遗传实验室轮转 2 个月(与遗传代谢病相关),在这 7 个月中穿插进行医学遗传学理论知识的讲授;医学遗传科轮转 4 个月(主要在遗传咨询门诊)。轮转结束后要求住院医师的医学遗传学理论知识得到很大程度的巩固和提高;熟悉遗传实验室常见检测技术的原理、流程及结果判读,能熟练地对诊断报告进行遗传咨询;掌握一些医学遗传科门诊常见病种,能在临床实践中较灵活地运用遗传学基本理论知识。

1. 专业理论知识学习

巩固在校期间已学过的理论基础,通读国内外出版的有关医学遗传学专著 2~3 本,阅读国内外医学遗传学杂志,认真参加科内组织的业务学习与讲座,鼓励参与学术活动,使住院医师具备以下专业知识:生化遗传学、细胞遗传学、孟德尔遗传和非孟德尔遗传学、分子遗传学、群体与数量遗传学等。

2. 临床技能训练

在医学遗传科门诊、临床细胞遗传实验室、临床生化遗传实验室和临床分子遗传实验室轮转,培训医学遗传科基本临床技能,包括完整的病史采集、系统的遗传学体格检查,合理的辅助检查,完整准确的病历书写、谱系图绘制,能够处置常见遗传病并给出恰当的遗传咨询意见等;熟悉常用遗传检测方法学原理,具备解释细胞遗传学、分子遗传学、遗传代谢常见检测结果的能力,为后期培养奠定基础。

(三) 第三阶段(医学遗传学知识和技能的加强培训)

本阶段主要在医学遗传科及相关科室轮转,共 11 个月,包括医学遗传科门诊、儿科、母胎医学科/产期诊断中心、开设有遗传咨询服务的临床科室。轮转结束后要求住院医师具有独立处置临床常见遗传病的能力,并能在上级医师的指导下完成罕见、复杂遗传病的诊疗,具有良好的职业道德和人际沟通能力。

1. 专业理论

进一步深入学习医学遗传学及相关学科知识(如基因组学和生物信息学、种群与数量遗传学、肿瘤遗传学等),跟踪医学遗传学领域新进展,参加科室组织的

有关业务学习及专题讲座,巩固和提高住院医师专业理论水平。

2. 临床技能

继续参加医学遗传科轮转,使住院医师获得独立处置临床常见遗传病的能力,并能在上级医师的指导下完成罕见复杂遗传病的诊疗,具有良好的职业道德和人际沟通能力,具有在临床实践中提升自己的综合素质的能力。

3 年期间轮转科室及时间安排见下表。

阶段	轮转科室	时间(月)
第 1 阶段(共 11 个月)	必选轮转科室	
	儿科	2
	妇产科	1
	神经内科	2
	消化内科	1
	呼吸内科	1
	心血管内科	1
	超声和放射科	1
	可选轮转科室(选择其中 2 个科室,每个科室 1 个月)	2
	皮肤科	
	眼科	
	内分泌科	
	耳鼻喉科	
	心胸外科	
	血液科	
	骨科	
	肾脏科	
第 2 阶段(共 11 个月)	细胞遗传实验室	3
	分子遗传实验室	2
	遗传代谢实验室	2
	医学遗传科	4
第 3 阶段(共 11 个月)	医学遗传科	11
合 计		33

注:第 1 年的轮转科室安排可根据培训基地的具体情况而定。第二阶段在轮转遗传实验室的 7 个月中穿插进行医学遗传学理论知识的讲授,课时数不少于 100 课时。

三、培训内容与要求

(一) 第一阶段(相关临床科室轮转,11个月)

1. 轮转目的

掌握:临床基本技能;各科常见疾病的诊断及治疗原则;各科基本的操作技能。

熟悉:各科一些遗传性或先天性疾病(如先天性畸形、进行性肌营养不良、脊肌萎缩症、鱼鳞病、遗传性小脑共济失调、成骨不全、视网膜色素变性、苯丙酮尿症、血友病、G6PD 缺乏症、遗传性耳聋等)的诊断与治疗常规;熟悉各科常用医学仪器或器械的使用。

其他方面:培养系统的医疗经验和全局观念,能给患者提供最佳的医疗方案。培养良好的职业道德和人际沟通能力。

2. 基本要求

(1) 病种及例数要求

①必选轮转科室的病种和例数。

科室	病种	最低例数
心血管内科 (以病房为主)	心力衰竭	3
	高血压	2
	冠心病	5
	心肌病	2
	心律失常	3
呼吸内科 (以病房为主)	上呼吸道感染及气管炎	1
	肺炎	3
	结缔组织病的肺病变	2
	呼吸衰竭	4
	胸部肿瘤	3
消化内科 (以病房为主)	胃炎/胃食管反流	2
	消化性溃疡病	3
	炎症性肠病	1
	消化道出血	3
	肝炎及肝硬化	3
神经内科 (以病房为主)	胃肠道肿瘤	2
	颅内感染	2
	脑出血及脑梗死	3
	癫痫、小脑共济失调	3
	神经退行性疾病	4

(续 表)

科室	病种	最低例数
儿科 (以病房为主)	支气管炎及肺炎	3
	肾炎	2
	腹泻	3
	颅内感染	2
	代谢病、先天畸形	3
	进行性肌营养不良、脊肌萎缩症	2
妇产科 (以病房为主)	妇科常见肿瘤	3
	功能性子宫出血及月经不调	2
	正常或异常妊娠	3
	正常或异常分娩	3
	正常或异常产褥	2
超声医学科	心脏彩超	5
	腹部 B 超	5
	产科 B 超、妇科 B 超	10
放射科	X 射线	10
	CT	5
	MRI	5

②可选轮转科室病种及例数。

科室	病种	最低例数
肾脏科 (以病房为主)	狼疮性肾炎	1
	紫癜性肾炎	2
	肾衰竭	4
	肾小球肾炎	4
	肾病综合征	2
	急、慢性白血病	5
血液科 (以病房为主)	淋巴瘤	1
	贫血	3
	骨髓异常增殖综合征、多发性骨髓瘤	1
	出血性疾病	2
内分泌科	糖尿病	5
	甲状腺疾病	4
	肾上腺疾病	2
骨科 (以病房为主)	骨折	5
	骨肿瘤	5

(续 表)

科室	病种	最低例数
心胸外科 (以病房为主)	骨关节退行性疾病	3
	先天性骨骼畸形	1
	肺癌	2
	小儿先天性心脏病	2
	参加手术	5
泌尿外科 (以门诊为主)	男性泌尿生殖系感染	10
	泌尿生殖系结石	5
	前列腺肥大	3
	前列腺炎	3
耳鼻喉科 (以门诊为主)	急、慢性鼻炎	10
	耳聋	5
	耳鼻喉肿瘤	3
	耳鼻喉先天性畸形	2
皮肤科 (以门诊为主)	皮炎湿疹	10
	感染性皮肤病	6
	性传播疾病	4
	银屑病、鱼鳞病	1
	皮肤肿瘤	1
	白化病、白癜风	1
眼科 (以门诊为主)	视力减退	10
	视网膜疾病	5
	白内障	5
	上睑下垂	2

(2) 基本技能要求

掌握:病史采集、体格检查和危重病人抢救等基本技能;临床常用辅助检查的结果判读;以上疾病的治疗常规;常见疾病的诊治常规;常规诊治操作技术,如基本的穿刺技术、换药术等。

熟悉:各科常用仪器或设备的使用;临床常用药物的使用原则。

(二) 第二阶段(11个月)

1. 专业理论知识学习(穿插在遗传实验室轮转的7个月中,要求理论课时不少于100课时)

(1) 轮转目的:通过集中理论授课、个人自学等方式掌握遗传学的基本原理。

(2) 基本要求

掌握:生物学和遗传学基本原理,包括遗传基础、染色体和基因结构及功能、群体遗传学、突变与遗传、单基因病、细胞遗传学、生化遗传学、分子遗传学、基因与环境的相互作用、产前诊断、肿瘤遗传学、遗传筛查、遗传咨询等。

2. 遗传学实验室(7个月)

(1) 轮转目的:通过在细胞遗传学实验室3个月、分子遗传学实验室2个月、生化遗传学实验室2个月轮转,熟悉遗传常用检查方法学原理,具备解释临床细胞遗传学、临床分子遗传学、临床生化遗传学常见检测结果的能力。

(2) 基本要求

①住院医师经生化遗传学实验室2个月轮转后,须具备以下能力:解释酰基肉碱检测结果的能力;解释酶活性检测结果的能力;解释血浆氨基酸、尿有机酸等检测结果的能力;熟悉生化遗传实验室各项检测技术。

②住院医师经细胞遗传学实验室3个月轮转后,应该具备以下能力:解释G显带染色体核型分析结果,间期核、中期核细胞荧光原位杂交(FISH)检测结果的能力;解释染色体拷贝数变异结果的能力;熟悉细胞遗传实验室各项检测技术。

③住院医师经分子遗传学实验室2个月轮转后,应该具备以下能力:获得检验质量控制方面的经验;解释已知突变检测结果(包括验证已知突变的方法)的能力;解释新发突变检测结果(包括新发突变致病性认定的方法)的能力;解释拷贝数变异(包括验证拷贝数缺失、重复和其他拷贝数变异或基因表达变异的方法)的能力;熟悉分子遗传实验室各项检测技术。

在遗传学实验室轮转期间不能给住院医师分配临床任务,住院医师必须参加实验室日常工作会,同时也要在其他临床病例讨论中参与讨论实验数据。

3. 医学遗传科轮转(4个月)

(1) 轮转目的

掌握:能进行医疗谈话,包括采集和解释完整的家族史,绘制完整家系图谱等;能完整全面地进行遗传病相关体格检查;规范地书写医学遗传学专科病历;对常见遗传病能选择遗传学检测方法,包括生化遗传学、细胞遗传学及分子遗传学检测,并对结果的进行解释;进行常见遗传病的遗传咨询;羊膜腔穿刺术及其并发症的处理;皮肤活检术。

熟悉:较复杂遗传病的诊断与鉴别诊断;绒毛取样、脐带穿刺术及其并发症的处理。

了解:胎儿镜检查。

(2) 基本要求

①病种及例数要求:住院医师在本阶段培训期间需完成涵盖以下所有病种的病例的诊治,单一病种数量不做要求,但病例总数必须 ≥ 150 例且基本覆盖所有病

种,见下表。

病种	病种
21-三体综合征	脊肌萎缩症
18-三体综合征	假肥大型肌营养不良
13-三体综合征	肝豆状核变性
染色体易位、倒位疾病	腓骨肌萎缩症
Turner 综合征	家族性高胆固醇血症
Klinefelter 综合征	苯丙酮尿症
Angelman 综合征	黏多糖贮积症
Prader-Willi 综合征	马方综合征
α 地中海贫血	软骨发育不全
β 地中海贫血	成骨发育不全
葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	遗传性非综合征性耳聋
血友病	雄激素不敏感综合征
脊髓小脑共济失调	先天性肾上腺皮质增生症
不明原因非综合性智力低下/发育迟滞	性发育异常
脆性 X 综合征	线粒体疾病
鱼鳞病	多囊肾(婴儿型)
结节性硬化症	视网膜母细胞瘤

②基本技能要求:采集完整的家族史,绘制完整家系图;能完整全面地进行遗传病相关体格检查;规范的书写医学遗传科病历;对常见遗传病能正确选择遗传学检测方法,包括生化遗传学、细胞遗传学及分子遗传学检测,并对结果的进行解释;恰当的进行遗传咨询;羊膜腔穿刺术及其并发症的处理;皮肤活检术。

(3)较高标准:在基本要求的基础上,还应学习以下疾病和技能见下表。

①较复杂遗传疾病诊断与鉴别诊断。

病种	最低例数
染色体微缺失微重复综合征(如 22q11 微缺失微重复、Beckwith-Wiedemann 综合征等)	5
遗传性肌肉疾病(如面肩肱型肌营养不良、强直性肌营养不良等)	5
遗传代谢病(如糖原贮积症、戊二酸尿症等)	5

②临床技能学习:绒毛取样、脐带穿刺术及其并发症的处理。

(4)综合能力培养:医学遗传科住院医师必须能提供充满同情心、适当、有效的改善患者健康状况的医疗方案;必须能够掌握医疗实践过程中所需外科手术、诊断、药物治疗技能;必须具有患者医疗所需的且熟知的生物医学、临床医学、流

行病学和社会行为学知识；必须具有在医疗实践基础上自我学习和提升的能力；在与患者及家系成员、其他学科医师交流过程中必须具有人际关系处理和交流技巧；必须展现出应有的职业精神和道德；必须具有系统的医疗经验和全局观，能给患者提供最佳的医疗方案。

(三) 第三阶段(医学遗传科轮转, 11 个月)

1. 轮转目的

通过在医学遗传科处置各系统遗传病病例，能独立处置临床常见遗传病例，并能在上级医师的指导下完成罕见复杂遗传病的诊疗。在理论知识方面，巩固已经学习的一般生物学和遗传学的基本原理，拓展生物信息学、群体遗传学、表观遗传学、肿瘤遗传等方面知识，追踪医学遗传学理论和技术的新进展，拓展对于复杂罕见遗传病的认识。在临床应用方面，熟悉绒毛取样、脐带穿刺(属第二阶段掌握)和产科超声等临床操作，准确解读和分析染色体分析和基因检测报告，独立进行各种常见染色体病、单基因病的临床诊断和产前诊断，参与复杂疑难病例进行分析讨论。在医患交流沟通方面，能用通俗易懂的语言准确的与病人及家属沟通，告知病情、解释检测结果、提出咨询意见，制定预防和治疗计划。

2. 技能要求

(1) 临床技能

①能客观地收集病人的病史信息。
②对于有遗传病家族史的患者，能完备地建立其家系档案，绘制家系图。
③能对患者进行遗传病相关体格检查，做到高效而合乎逻辑，并注意患者的舒适度及其隐私保护。
④结合患者病史和其他相关信息来制定最好的实验室检测策略，并充分考虑检测带来的伦理、法律和社会影响。

⑤能通过以上诊断方式获取足够的信息，力争做出准确的临床判断。

⑥能在风险评估中整合遗传和非遗传的数据得到准确的结论。

⑦建立预防的理念，重视致病因素的筛查，不忽视环境因素对于遗传病的作用。

⑧能撰写咨询意见、病程记录、再发风险、系谱图分析，基因检测报告等相关医疗文件，并及时存档。

⑨掌握羊膜腔穿刺，熟悉脐带穿刺、绒毛取样等临床操作和影像学分析。

(2) 遗传学知识运用

①掌握生物学和遗传学原理并能熟练应用于临床实践。

②能批判性地评估并有效使用当前的医疗信息来进行遗传病鉴别诊断和制定治疗计划。

(3) 人际沟通技巧

①用通俗易懂的语言进行医患交流,应用心理学同患者沟通。

②能向患者及其家属清晰解释基因的概念,指出患者家系成员的患病风险,并提出疾病防治策略。

③能与各级医学同行有效沟通。

3. 病例数要求

在医学遗传科完成各系统遗传病处置。具体要求,见下表。

病种	疾病	最低例数
数目异常性染色体病	21-三体、13-三体、18-三体综合征	50
	其他常染色体三体综合征	
	Turner 综合征	
	Klinefelter 综合征	
结构异常染色体病	22q11 微缺失综合征	30
	22q11 微重复综合征	
	Prader-Willi 综合征	
	Angelman 综合征	
	Beckwith-Wiedemann 综合征	
	William 综合征	
遗传代谢病	非综合征型智力低下	20
	苯丙酮尿症	
	戊二酸尿症 I 型	
	黏多糖贮积症	
	丙酮酸羧化酶缺乏症	
皮肤系统疾病	丙氨酸辅酶 A 脱羧酶缺乏症	10
	葡萄糖醛酸转移酶缺乏症	
	葡萄糖转运体 1 缺陷综合征	
	鸟氨酸甲酰基转移酶缺乏症	
	枫糖尿病 E3 型	
	结节性硬化症	
神经系统疾病	外胚层发育不良	20
	鱼鳞病	
	眼、皮肤白化病	
	斑驳病	
神经系统疾病	进行性肌营养不良	

(续 表)

病种	疾病	最低例数
骨骼系统疾病	强直性肌营养不良	
	脊髓小脑性共济失调	
	脊肌萎缩症	
	腓骨肌萎缩症	
	遗传性痉挛性截瘫	
	肝豆状核变性	
	亨廷顿舞蹈病	
	软骨发育不全	5
	成骨不全	
	抗维生素 D 佝偻病	
血液系统疾病	马方综合征	
	先天性多并指 II 型	
	马德隆畸形	
	手足裂畸形	
	发鼻指综合征	
眼科耳科疾病	α 地中海贫血	5
	β 地中海贫血	
	葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	
	血友病	
肿瘤、癌症综合征	视网膜色素变性	5
	先天性视觉缺陷	
	先天性白内障	
	原发性先天性青光眼	
	遗传性非综合征性耳聋	
肿瘤、癌症综合征	视网膜母细胞瘤	
	家族性腺瘤性息肉病	
	范可尼贫血病	
	遗传性乳腺癌和卵巢癌综合征	
	遗传性非息肉性大肠癌综合征	
	李佛美尼综合征	
	考登综合征	

注:本阶段在医学遗传科轮转(包括遗传咨询门诊、母胎医学科/产前诊断中心、儿科等),其中儿科轮转时间不得少于 5 个月,且应该覆盖儿科各亚专业;若基地某些临床科室独立地提供遗传病诊治服务,也应该安排轮转。本阶段单一病种数量不作要求,但病例总数必须 ≥ 150 例且基本覆盖所有病种。

(四)教学、科研能力培训

3年内应参加一定的临床教学、科研工作、参与临床病例讨论不少于40次,参加省级及以上专业学术会议不少于2次,写出具有一定水平的文献综述或读书报告1篇。