

**MINISTERUL SĂNĂȚII
CENTRUL DE RESURSE UMANE ÎN SĂNĂȚATE PUBLICĂ**

**CURRICULUM DE PREGĂTIRE
ÎN SPECIALITATEA**

GENETICĂ MEDICALĂ

**Toate drepturile privind publicarea și difuzarea acestei lucrări aparțin
Ministerului Sănătății**

MINISTERUL SĂNĂTĂȚII

2017

CURRICULUM DE PREGĂTIRE ÎN SPECIALITATEA Genetică medicală

Definiția specialității:

Genetica Medicală este specialitatea care vizează:

a) depistarea, diagnosticarea, tratarea și recuperarea pacienților cu afecțiuni genetice și a celor cu anomalii congenitale;

b) estimarea riscului de recurență a bolilor genetice în familiile pacienților și acordarea unui sfat genetic corect și competent, cu scopul prevenirii altor cazuri în familie.

Specialitatea Genetică Medicală se caracterizează printr-o evoluție deosebit de dinamică, iar geneticienii trebuie să fie, pe de o parte, capabili să dobândească noile achiziții conceptuale și metodologice din acest domeniu al științelor biomedicale, iar pe de altă parte, să-și perfecționeze capacitatea de a comunica și explica aceste cunoștințe pacienților și colegilor din alte specialități.

Deoarece bolile genetice pot fi prezente la indivizi de toate vârstele și pot afecta orice sistem sau organ, este necesar ca medicii specialiști de Genetică Medicală să aibă o educație medicală solidă și să fie capabili să integreze datele examenelor clinice, a celor paraclinice, precum și informațiile furnizate de consultul genetic în patologia aferentă altor specialități.

1. ORGANIZAREA PROGRAMULUI

1.1. Durata programului

NUMARUL TOTAL DE ANI	4
NUMARUL TOTAL DE MODULE	4
MODULUL 1	Genetică fundamentală
NUMARUL DE SAPTAMANI/ LUNI/MODUL	12 luni
SUBMODULE	a) Citogenetică – 5 luni; b) Genetică moleculară – 5 luni și 2 săptămâni; c) Informatică și biostatistică – 1 lună d) Bioetică – 2 săptămâni;
ORE DE CURS/LUNA/SAPTAMANA	32/8
Modulul 2	Genetică medicală

NUMARUL DE SAPTAMANI/ LUNI/MODUL	12 luni
SUBMODULE	a) Genetică medicală (ambulatoriu) – 6 luni; b) Pediatrie – 3 luni c) Obstetrică Ginecologie – 1 lună d) Medicină internă – 2 luni.
ORE DE CURS/LUNA/SAPTAMANA	32/8
Modulul 3	Genetică clinică, aferent altor specialități
NUMARUL DE SAPTAMANI/ LUNI/MODUL	12 luni
SUBMODULE	a) Pediatrie – 4 luni; b) Neonatologie – 2 luni; c) Neurologie adulți – 1 lună; d) Neurologie pediatrică – 1 lună; e) Psihiatrie pediatrică – 1 lună; f) Endocrinologie – 1 lună; g) Dermatologie – 1 lună. h) Chirurgie pediatrică – 1 lună
Modulul 4	Genetică clinică
NUMARUL DE SAPTAMANI/ LUNI/MODUL	12 luni
ORE DE CURS/LUNA/SAPTAMANA	32/8
Total ore pregătire teoretică	800
Total ore pregătire practică	7200

Structura programului

Modulul 1, anul I: Genetică fundamentală – 12 luni

- Submodul 1.1. Laborator de Citogenetică – 5 luni;**
Submodul 1.2. Laborator de Genetică moleculară – 5 luni și 2 săptămâni;
Submodul 1.3. Informatică și biostatistică – 1 lună
Submodul 1.4. Bioetica – 2 săptămâni

Nr. ore curs - 200.

Nr. ore practică - 1800.

1. Tematică.

Locul și rolul geneticii medicale în educația și practica medicală.

Genomul uman: date generale, genotip și fenotip.

Structura și organizarea celulară a ADN.

Cromozomii umani.

Structura și funcția genelor .

Mecanismele moleculare ale expresiei genelor: transcripția, translația, sinteza proteinelor;

Reglarea expresiei genelor.

Stocarea și transmiterea informației ereditare: stabilitatea informației ereditare, legile lui Mendel, tipuri de ereditate (monogenică, poligenică/ multifactorială), individualitatea genetică și biologică.

Transmiterea informației ereditare: replicarea ADN; transmiterea informației ereditare în celulele

somatice (mitoza) și în celulele sexuale (meioza); fecundarea. Variabilitatea genetică: surse de variabilitate ereditară (recombinarea genetică, mutațiile, migrațiile).

Clasificarea genetică a bolilor, caracterele generale ale bolilor cu etiologie genetică, polimorfismele genetice.

Anomaliile cromozomiale și patologia asociată

Mutațiile genice – factor etiologic determinant al bolilor moleculare: bazele moleculare ale patologiei monogenice; clasificarea bolilor monogenice; ereditatea monogenică (tipuri, criterii)

Ereditatea poligenică și multifactorială în patologia umană.

Ereditatea mitocondrială: mutațiile ADNmt și heteroplasmia, ereditatea maternă mitocondrială, principalele tipuri de boli mitocondriale

Dezvoltarea normală și patologică.

Clasificarea anomaliilor congenitale;

Sexualizarea normală și patologică;

Retardul mental.

Imunogenetica și imunopatologia

Oncogenetica: gene implicate în dezvoltarea cancerului (oncogene și gene supresoare de tumori); anomalii citogenetice în cancer; bazele genetice ale terapiei oncologice. Medicina genomică: medicina personalizată; medicina predictivă; farmacogenomica; toxigenomica; nutrigenomica; metabolomica

Farmacogenetica: farmacogenetica metabolismului medicamentelor, polimorfismele genetice și răspunsul la medicamente.

Introducere în Bioetică: morala, etica, etica medicală - definire, delimitarea obiectului de studiu; delimitarea domeniului de studiu al bioeticii; teorii și metode în bioetică.

Conceptele de sănătate, boală, suferință prin prisma bioeticii: definirea conceptelor de sănătate, boală, suferință; rolul credințelor și valorilor personale sau de grup în conturarea conceptelor de sănătate, boală și suferință (percepții particulare funcție de credință religioasă, etnie, etc.).

Relația medic-pacient: valori ale relației medic-pacient; paternalism versus autonomie; modele ale relației medic-pacient; dreptatea, echitatea și accesul pacienților la îngrijirile de sănătate; consimțământul informat; confidențialitatea în relația medic-pacient; relația medic-pacient minor; acte normative care reglementează relația medic-pacient.

Greșeli și erori în practica medicală: definirea noțiunilor de greșeală și eroare; culpa medicală - definire, forme, implicații juridice și deontologice; managementul greșelii și erorii medicale în practica medicală.

Probleme etice la începutul vieții: libertatea procreației; dileme etice în avort; etica reproducerii umane asistate medical; probleme etice în clonarea reproductivă.

Probleme etice la finalul vieții: definirea morții în era noilor tehnologii în medicină; probleme etice în stările terminale; tratamente inutile în practica medicală; eutanasia și suicidul asistat; îngrijirile paliative.

Probleme etice în transplantul de țesuturi și organe umane: donarea de organe de la cadavru; donarea de organe de la persoana vie; etica alocării de resurse în transplant. Probleme etice în genetică și genomică: eugenia și discriminarea pe baza geneticii; proiectul genomului uman-probleme etice, redefinirea noțiunii de boală prin prisma cunoașterii genomului uman; etică și testarea genetică prenatală, neonatală și postnatală; statutul moral al embrionului uman; cercetarea pe embrioni; terapia genică; posibilitatea îmbunătățirii rasei umane prin intervenții genetice.

Etica cercetării pe subiecți umani: principii etice în cercetarea pe subiecți umani; protecția participanților într-o cercetare biomedicală - discutarea principalelor coduri de etică și convenții internaționale în cercetare, a cadrului legislativ în care se derulează cercetarea pe subiecți umani;

populații vulnerabile în contextul cercetării pe subiecți umani; aspecte etice în cercetările multicentrice, multinaționale; comitetele de etică a cercetării; comportamentul științific neadecvat, conflictul de interese în cercetarea științifică.

2. Obiective educaționale.

Acumularea de noțiuni fundamentale ale geneticii umane:

- înțelegerea rolului factorilor genetici în starea de sănătate și boală;
- se va insista asupra fenomenelor care au implicații directe/majore în practica geneticii medicale;
- însușirea tehnicilor de citogenetică clasică
- însușirea tehnicilor de citogenetică moleculară
- însușirea tehnicilor de genetică moleculară
- însușirea metodelor tehnicilor de citogenetică
- însușirea metodelor statistice pentru extragerea inferențelor din datele genetice.
- înțelegerea rolului metodelor statistice în dezvoltarea teoriei sau metodologiei de sprijinire a cercetării în una din cele trei domenii conexe: genetica populațiilor, genetica cantitativă, epidemiologia genetică.
- Insușirea principiilor de bioetica

3. **Rezultate așteptate** (Competențe teoretice și practice minimum acceptabile, dobândite în urma parcurgerii și promovării modulului de pregătire).

- Evidențierea aspectului interfazic al ADN – 20 teste FISH interfazic;
- Culturi celulare – 40 culturi de sânge periferic; 10 culturi amniocite/vilozități corionice; 10 culturi măduvă hematogenă
- Analiza cromozomilor umani – 40 cazuri analizate cu marcaj cromozomial tip G.
- Cazuri analizate prin tehnica FISH metafazic – 5.
- Analiza acizilor nucleici – 20 extracții de ADN;
- Analiza acizilor nucleici – 20 teste PCR (sau echivalent – RT-PCR, qfPCR);
- Analiza acizilor nucleici – 20 teste MLPA;
- Analiza acizilor nucleici – 10 secvențieri genice.
- Diagnosticul genetic molecular – interpretare rezultate: 20 teste PCR (sau echivalent – RT-PCR, qfPCR); 20 teste MLPA; 10 secvențieri genice.
- Ereditatea mendeliană și analiza segregatională – întocmirea arborilor genealogici și identificare tipului de transmitere – 100 cazuri.
- Tehnici biochimice de diagnostic a bolilor metabolice.
- Metodologia biostatisticii, utilitate și interpretare.

Modulul 2, anul II: Genetică medicală – 12 luni

a) Genetică medicală (ambulatoriu) – 6 luni;

b) Pediatrie – 3 luni

c) Obstetrică Ginecologie – 1 lună

d) Medicină internă – 2 luni;

Nr. ore curs - 200.

Nr. ore practică - 1800.

1. Tematică.

a. Submodul de Genetică medicală

Pregătire teoretică

Bolile genetice: caractere generale, nomenclatură, clasificări, metode de studiu. Abordarea genetică în medicină, serviciile de genetică clinică, registrele de boli genetice.

Impactul și consecințele încărcăturii genetice a populațiilor umane asupra stării de sănătate.

Genetica populațiilor și sănătatea publică: legea Hardy-Weinberg, aplicațiile medicale ale legii Hardy-Weinberg, factorii care influențează frecvența alelică în populațiile umane (încrucișările neîntâmplătoare, mutațiile, selecția, populațiile reduse, migrațiile și fluxul genic).

Epidemiologia genetică. Principii de profilaxie a bolilor genetice: screening-ul bolilor genetice (criterii, tipuri, servicii, registre), diagnosticul prenatal (tehnici, indicații, beneficii, riscuri, aspecte etice).

Principii de tratament al bolilor genetice: strategii de terapie a bolilor genetice, terapia genică (somatică, germinală, terapia cu celule stem).

Organizarea serviciilor de genetică medicală: rețeaua națională de genetică medicală (centre regionale, cabinete județene, laboratoare de genetică medicală). Rețele europene de genetică medicală sau boli rare. Managementul și controlul calității din rețeaua de genetică din sistemul de sănătate.

Pregătire practică

1. Fișa de consult genetic: structura, tehnica anamnezei materno-fetale, tehnica anamnezei familiale și realizarea unui arbore genealogic.
2. Examenul fizic al pacientului: examenul pe segmente și măsurători antropometrice; fotografierea pacientului.
3. Formularea unui plan de examene clinice și paraclinice: indicațiile practice ale testului cromatinei sexuale, ale analizei cromozomilor umani, ale testelor genetice moleculare și ale investigațiilor biochimice.
4. Sfatul genetic: circumstanțe de acordare; etapele sfatului genetic; calcularea riscului de recurență; evaluarea riscului genetic în bolile cromozomiale, monogenice și multifactoriale.
5. Corelații genotip-fenotip în anomaliile cromozomiale.
6. Corelații genotip-fenotip în boli monogenice.
7. Evaluarea riscului în malformațiile congenitale izolate și multiple (sindroame plurimalformative).
8. Evaluarea diagnostică și sfatul genetic în retardul mintal.
9. Evaluarea riscului în bolile comune ale adultului: boala coronariană, hipertensiunea arterială, diabetul zaharat, astmul bronșic, bolile neurodegenerative, psihozele, cancerul, obezitatea, alcoolismul.
10. Predispoziția genetică în cancer: evaluarea riscului.
11. Condiționarea genetică a răspunsului la medicamente. Polimorfisme genetice asociate cu un răspuns particular la medicamente, boli farmacologice frecvente – evaluarea riscului în 5 cazuri simulate.
12. Screeningul și diagnosticul prenatal. Indicații, proceduri; ecografia fetală: principii, realizare, semne ecografice de alarmă; teste biochimice de screening (dublu test, triplu teste, cvadruplu test); teste de screening al ADN-ului fetal din circulația maternă, obținerea de celule fetale; fertilizarea in vitro și diagnosticul genetic preimplantator; conduita practică în cazul unor sarcini anormale; probleme etice - evaluarea riscului.
13. Screeningul neonatal. Condiții de realizare; conduita practică față de cazurile depistate;

probleme etice;

14. Screeningul familial. Depistarea heterozigotilor; depistarea indivizilor cu risc pentru o boală multifactorială, teste predictive pentru identificarea persoanelor sănătoase purtătoare ale unor gene cu manifestare tardive.
15. Dileme și conflicte etice în genetica medicală: probleme legate de diagnosticul prenatal, screeningul genetic, sfatul genetic.
16. Registre genetice. Organizarea depistării și recenzării copiilor cu anomalii congenitale. Diagnosticul “de registru”. Prelucrarea datelor. Fișa de recenzare a copiilor cu anomalii congenitale. Alte tipuri de registre (hipercolesterolemie familială, cancere familiale, etc.)
17. Dispensarizarea și integrarea socioprofesională a persoanelor cu anomalii congenitale și boli genetice.

b. Submodul de Pediatrie

Creșterea și dezvoltarea copilului; hipotrofia staturo-ponderală; retardul psiho-motor; disabilitatea intelectuală;

Principii de dietetică pediatrică; malnutriția; obezitatea;

Febra la copil.

Boli ale aparatului respirator: infecții ale căilor respiratorii superioare; boli ale căilor respiratorii inferioare; obstrucții bronșice localizate; astmul bronșic; pneumoniile Boli cardiovasculare: boli congenitale structurale ale inimii și/sau ale vaselor; malformații congenitale cianogene și necianogene; cardiomiopatii; insuficiența cardiacă; șocul; hipertensiunea arterială

Boli ale aparatului digestiv: boli ale mucoasei bucale și gingivale; anomaliile dentare; gastrite, gastroduodenie, ulcer gastro-duodenal; hernia diafragmatică; stenoza congenitală hipertrofică de pilor; abdomenul acut; megacolonul congenital aganglionar; boli diareice; fibroza chistică; enteropatia glutemică; boala cronică hepatică.

Boli ale aparatului renourinar: glomerulonefrite; sindromul nefrotic; tubulopatii; infecția urinară

Boli hematologice: patologia eritocitară; patologia leucocitară; hemostaza normală și patologică; tulburări vasculare;

Boli neoplazice: leucemiile acute; limfoame; boala Hodgkin; tumora Wilms; neuroblastom; histiocitoza X.

Boli nutriționale, metabolice și endocrine: rahitismul; diabetul zaharat; hipotiroidismul; patologia pubertară

Bolile alergice: astmul bronșic, boli reumatice.

c. Submodul de Obstetrică Ginecologie – 1 lună

Consultația medico-genetică preconcepțională și prenatală în obstetrică.

Metodele contemporane de investigație în obstetrică.

Diagnosticul de sarcină. Aprecierea termenului de sarcină și a datei probabile a nașterii.

Conduita gravidelor în perioada antenatală.

Perioadele critice în dezvoltarea intrauterină a fătului.

Bolile genetice ale aparatului reproductiv: malformațiile congenitale ale organelor genitale;

Stările intersexuale;

Tulburările de reproducere: infertilitatea, avorturile spontane.

Depistarea malformațiilor fetale.

Profilaxia bolilor ereditare.

Tactica obstetricală în naștere în cazul malformațiilor fetale.

Medicamentele și sarcina. Influența asupra fatului.

Mortalitatea perinatală. Nivelul, structura și profilaxia.

Factorii de risc în patologia perinatală.

Sarcina gemelară. Clasificarea. Diagnosticul. Evoluția și conduita în timpul sarcinii și nașterii.

Nașterea prematură. Conduita și asistența medicală în naștere.

Moartea intrauterină a produsului de concepție. Diagnosticul. Tactica obstetricală.

Cuplul steril. Clasificarea. Sterilitatea de etiologie genetică.

Stările de fond și precanceroase ale organelor genitale feminine.

Cancerle genitale. Etiopatogenia. Clasificarea. Clinica. Terapie.

Sănătatea reproducerii și planificarea familială.

d. Submodulul de Medicină internă

Manifestările cardinale ale bolilor: durerea, modificări ale temperaturii corpului, disfuncții ale sistemului nervos și ale organelor de simț, convulsii, vertij; tulburări ale funcțiilor respiratorii și circulatorii; tulburări ale funcțiilor gastrointestinale și reno-urinare; tulburări ale funcției reproductive și sexuale.

Afecțiuni ale sistemului cardiovascular: bolile valvulare ale inimii; tulburările de ritm și de conducere; cardiomiopatii; insuficiența cardiacă; cardiopatia ischemică și hipercolesterolemia familială; hipertensiunea arterială; boala tromboembolică; bolile arterelor periferice; electrocardiograma, metode neinvazive de examen al inimii; Afecțiuni ale aparatului respirator: astmul bronșic; cancerul bronhopulmonar; insuficiența respiratorie.

Afecțiuni ale rinichilor și tractului urinar: glomerulopatii, tubulopatii, rinichiul polichistic, insuficiența renală acută și cronică; tumorile tractului urinar.

Afecțiuni ale aparatului digestiv: ulcerul gastric și duodenal, cancerul tubului digestiv; hemocromatoza; maldigestia și malnutriția.

Afecțiuni ale sistemului imun, ale țesutului conjunctiv și ale articulațiilor: boala complexelor imune, lupusul eritematos sistemic, artrita reumatoidă; spondilita ankilozantă.

Afecțiuni hematologice și oncologice: anemii, coagulopatii, afecțiuni ale sistemului hematopoetic, boli neoplazice.

Afecțiuni endocrinologice și metabolice: endocrinopatii; diabetul zaharat.

Afecțiuni neurologice și musculare: boli demielinizante; boli metabolice ale sistemului nervos; demențe senile și presenile; distrofiile musculare, miastenia gravis, paralizia periodică.

2. Obiective educaționale.

Înșușirea cunoștințelor de bază privitoare la relațiile dintre ereditate (genom) și boală; se va insista asupra utilizării practice a principiilor de genetică fundamentală și umană folosind noțiuni din modulul 1 și exemple (probleme) de patologie genetică.

Rezultate așteptate (Competențe teoretice și practice minimum acceptabile dobândite în urma parcurgerii și promovării modulelor de pregătire, ierarhizate după cum urmează:

a. Submodul de Genetică medicală

1. Fișa de consult genetic – 100 fișe.
2. Examenul fizic al pacientului – 100 examene.
3. Formularea unui plan de examene clinice și paraclinice – 30 planuri.
4. Sfatul genetic – 50 cazuri.
5. Evaluarea riscului în anomaliile congenitale – 25 cazuri.
6. Corelații genotip-fenotip în anomaliile cromozomiale – 25 cazuri.
7. Corelații genotip-fenotip în boli monogenice – 25 cazuri.
8. Evaluarea riscului în bolile comune – 15 cazuri.

9. Predispoziția genetică în cancer – 15 cazuri.
10. Condiționarea genetică a răspunsului la medicamente – 5 cazuri.
11. Screeningul și diagnosticul prenatal – 15 cazuri.
12. Screeningul neonatal – 10 cazuri.
13. Screeningul familial – 5 cazuri.
14. Dileme și conflicte etice în genetica medicală – 10 probleme.
15. Registre de boli genetice.
16. Dispensarizarea și integrarea socioprofesională a persoanelor cu anomalii congenitale și boli genetice – 10 planuri.

b. Submodul de Pediatrie

1. Examen clinic, întocmirea foilor de observație - 40;
2. Prezentare de cazuri - 4;
3. Interpretarea rezultatelor radiologice în afecțiunile prevăzute în tematică - 60;
4. Interpretarea EKG - 20;
5. Interpretarea ecocardiogramei - 20;
6. Interpretarea datelor de ecografie abdominală - 20;
7. Interpretarea rezultatelor examenelor hematologice (sânge periferic, măduva osoasă, ganglioni limfatici) pentru afecțiunile prevăzute în programă - 20;
8. Interpretarea datelor de explorare funcțională: renală – 5; hepatică – 10; pancreatică –10;
9. Interpretarea parametrilor creșterii și dezvoltării.

c. Submodulul de Obstetrică Ginecologie

1. Însușirea tehnicilor corecte de examinare a gravidei.
2. Interpretarea testelor screening in sarcină.
3. Înțelegerea modificărilor ecografice sugestive in patologia genetica.
4. Cunoașterea și interpretarea markerilor ecografici pe fiecare aparat in funcție de trimestrul de sarcină.

d. Submodul de Medicină internă

1. Examen clinic, întocmirea foilor de observație - 60;
2. Prezentare de cazuri - 4;
3. Interpretarea examenelor radiologice în afecțiunile din tematica dată - 25;
4. Interpretarea EKG - 20;
5. Interpretarea principalelor date de ecocardiogramă - 5;
6. Interpretarea datelor de ecografie abdominală - 5;
7. Interpretarea rezultatelor endoscopice (bronhoscopie, gastroscopie, colonoscopie, rectoscopie) - cate 5 buletine pentru fiecare tehnică;
8. Interpretarea rezultatelor examenelor hematologice (sânge periferic, măduvă hematogenă) pentru afecțiunile prevăzute în tematică - 10;
9. Interpretarea datelor de explorare funcțională: renală – 5; hepatică – 10; pancreatică –5.

Modulul 3, anul III: Genetică clinică, aferentă altor specialități – 12 luni

- a) Pediatrie – 4 luni
- b) Neonatologie – 2 luni
- c) Neurologie adulți – 1 lună

d) Neurologie pediatrică – 1 lună

e) Psihiatrie pediatrică – 1 lună

f) Endocrinologie – 1 lună

g) Dermatologie – 1 lună.

h) Chirurgie pediatrică – 1 lună

Nr. ore curs - 200.

Nr. ore practică - 1800.

1. Tematică.

Abordarea practică a patologiei malformative și genetice se va face prin microstagii în clinici de specialitate, care vor prezenta/demonstra cazuri clinice, conduite practice, modalități terapeutice și recuperatorii pe problemele prevăzute în programa analitică a modulelor 1, 2, 4.

Submodul de Pediatrie – 4 luni

Boli hematologice ereditare și ale sistemului imunitar (defecte de sinteză ale hemoglobinei, anemii hemolitice și hipoplastice ereditare, anomalii ale hemostazei, imunodeficiențe ereditare)

Bolile metabolice congenitale (erori înnăscute de metabolism)

Bolile genetice musculare și neuromusculare: miopatiile congenitale; distrofiile musculare, atrofiile musculare spinale, miotoniile și paralizii periodice, miasteniile.

Malformații congenitale ale ochiului, alte anomalii genetice: strabismul, discromatopsia, glaucomul, retinita pigmentară, degenerescenta retiniană.

Bolile genetice oto-rino-laringiene, ale toracelui și ale aparatului respirator: surditatea, malformațiile congenitale pulmonare, ale căilor respiratorii și ale toracelui, hernia diafragmatică; mucoviscidoza; astmul bronșic și alte boli alergice, deficiența de alfa-1-antitripsină.

Bolile genetice ale sistemului cardiovascular: malformațiile congenitale cardiovasculare, boala coronariană, hipertensiunea arterială.

Bolile genetice ale sistemului digestiv: malformațiile congenitale ale gurii, esofagului, abdomenului și ale tractului gastrointestinal; malformațiile congenitale ale ficatului, vezicii biliare și pancreasului; polipozele digestive; fibroza chistică

Bolile genetice ale sistemului renourinar; malformațiile congenitale renourinare; anomalii tubulare renale; sindroame nefrotice, litiaza urinară

Bolile genetice osteoarticulare: condrodizplaziile; osteodizplaziile; artrite și artropatii, anomalii congenitale ale membrelor, deformări scheletice.

Bolile genetice ale țesutului conjunctiv

Explorarea metabolismului hidrocarbonatelor la copil

Explorarea metabolismului lipidic la copil

Submodul de Neonatologie – 2 luni

Perioadele dezvoltării intrauterine (perioada embrionară și perioada fetală). Embriogeneza, organogeneza și morfogeneza. Fiziologia fetală. Evaluarea fătului în timpul vieții intrauterine. Evaluarea funcției placentare și a unității feto-placentare.

Examenul clinic al nou-născutului.

Anomalii ale creșterii și dezvoltării. Diagnosticul și tratamentul malformațiilor congenitale majore în perioada pre- și neonatală: atrezia choanală, hernia diafragmatică, anomaliiile

ano-rectale, omfalocelul, gastroschizis-ul, meningocelul și mielomeningocelul. Hidrocefalia, luxația congenitală de șold, piciorul strâmb congenital.

Bolile cromozomiale

Bolile mitocondriale

Tumorile congenitale.

Hipotiroidismul și hipertiroidismul în perioada neonatală.

Submodul de Neurologie adulți – 1 lună

Examenul neurologic

Sindromul X-fragil

Boala Alzheimer

Scleroza multiplă, facomatozele

Paraplegia spastică ereditară

Submodul de Neurologie pediatrică – 1 lună

Examenul neurologic al copilului de diverse vârste

Afecțiuni neurologice în perioada de nou născut

Malformații ale SNC

Sindroame neurocutanate – (Recklinghausen, scleroza tuberoasă, Sturge Weber)

Aspecte neurologice în anomaliile cromozomiale

Paraliziile cerebrale infantile

Boli degenerative ale SNC

Tumori ale SNC

Afecțiuni cerebrovasculare

Convulsiile ocazionale și epilepsia

Afecțiunile nervilor cranieni

Sindromul hipoton la sugar și copil

Afecțiunile unității motorii (afecțiuni ale neuronului motor periferic, afecțiuni ale nervilor periferici, afecțiuni ale joncțiunii neuromusculare, afecțiuni musculare)

Bolile genetice ale sistemului nervos central: tulburări mentale și de comportament: dizabilitatea intelectuală, sindromul X-fragil);

Submodul de Psihiatrie pediatrică – 1 lună

Examenul psihiatric al copilului de diverse vârste

Etapele dezvoltării neuropsihice

Abordarea interdisciplinară a tulburărilor de creștere și dezvoltare.

Probleme medicale ale adolescentului: creșterea și dezvoltarea pubertară. Aspecte de patologie specifică adolescentului

Deficit de atenție (ADHD) și autismul, schizofrenia

Submodul de Endocrinologie – 1 lună

Boli genetice endocrine: bolile ereditare ale hipofizei, tiroidei, paratiroidelor; suprarenalelor; diabetul zaharat; disgeneziile gonadice.

Submodul de Dermatologie – 1 lună

Afecțiunile părului și unghiilor.

Afecțiunile mucoasei bucale și genitale.

Genodermatoze

Tumorile benigne
Carcinoame
Melanom

Submodul de Chirurgie pediatrică – 1 lună

Probleme comune de ortopedie pediatrică: - piciorul strâmb congenital - deformările membrelor inferioare - patologia genunchiului - displazia luxantă de șold - anomaliile congenitale ale coloanei vertebrale - torticolisul congenital - scoliozele și cifoscoliozele idiopatice ale adolescentului - anomaliile congenitale ale mâinii, cotului și articulațiilor umărului

Palatoschizisul

Omfalocelul, gastroschizisul și hernia ombilicală

Megacolonul congenital aganglionar

Malformațiile anorectale

Tratamentul chirurgical al tumorii Wilms, neuroblastomul, osteosarcomului și tumorilor de părți moi

Malformațiile tractului urinar și uretero-hidronefroza

Hispospadias, criptorhidia

2. Obiective educaționale

Înșușirea cunoștințelor specifice de patologie malformativă și genetică necesare optimizării diagnosticului, evaluării corecte a prognosticului și elaborării măsurilor de profilaxie.

Se vor aborda capitole distincte de patologie genetică, în funcție de serviciul în care se desfășoară pregătirea, insistându-se asupra bolilor cu frecvență mai mare.

Modulul 4, anul IV: Genetică clinică – 12 luni

Nr. ore curs - 200.

Nr. ore practică - 1800.

1. Tematică.

Abordarea practică a patologiei malformative și genetice se va face prin stagii în clinici de specialitate, care pot prezenta/demonstra cazuri clinice, conduite practice, modalități terapeutice și recuperatorii pe problemele prevăzute în programa analitică a modulelor 1, 2 și 3.

Activitățile practice vor fi cuplate cu prezentările teoretice (cursuri) prevăzute în programa analitică a modulelor 1, 2 și 3.

Semiologie genetică: creșterea și dezvoltarea generală; extremitatea cefalică (forma și mărimea capului, faciesul, părul, ochii, nasul, gura, urechile); gâtul; toracele și spatele; abdomenul și orificiul anal; organele genitale externe; membrele și degetele (anomaliile de formare, de diferențiere și de creștere); tegumentele (anomaliile localizate, anomaliile generalizate);

Dismorfismul craniofacial

Somatometria

Semne evocatoare ale bolilor genetice

Markeri somatici genetici (variante comune, anomaliile minore, anomaliile majore) Consultul genetic: anamneza, examenul fizic, investigațiile paraclinice, investigațiile în anomaliile

letale, examinările genetice (testele genetice)

Diagnosticul clinic al bolilor genetice. Mijloace de identificare ale unor fenotipuri particulare.

Diagnosticul etiologic al afecțiunilor congenitale (factori teratogeni, boli monogenice, boli mitocondriale, anomalii cromozomiale, boli poligenice multifactoriale)

2. Obiective educaționale

Obiectiv 1. Însușirea cunoștințelor specifice de patologie malformativă și genetică necesare optimizării diagnosticului, evaluării corecte a prognosticului și elaborării măsurilor de profilaxie. Se vor aborda capitole distincte de patologie genetică, insistându-se asupra bolilor cu frecvență mai mare.

Obiectiv 2. Formarea unor aptitudini (*) și atitudini (**) specifice modulului:

*Realizarea unui plan de investigare, diagnostic și îngrijire a unui bolnav cu un tip specific de boală genetică;

*Coordonarea activității unei echipe de specialiști în vederea realizării planului propus (după principiul “divergenței acțiunilor și convergenței rezultatelor”).

*Dezvoltarea capacității de sinteză și integrare a materialului faptic provenit din surse multiple și a celei de utilizare adecvată a informațiilor bibliografice (inclusiv a celor furnizate prin rețele Medline și Internet) în scopul stabilirii diagnosticului corect și a monitorizării adecvate a bolnavilor.

*Alegerea adecvată a testelor de diagnostic predictiv în cazul afecțiunilor familiale cu debut tardiv și sfătuirea pacienților în legătură cu beneficiul, limitele și riscurile acestor teste.

**Formarea unei atitudini de respect și simpatie pentru bolnavul cu dizabilitate fizică sau intelectuală

**Dezvoltarea capacității de a-și recunoaște propriile limite profesionale și a necesității de colaborare cu alți specialiști.

SCOPUL ȘI OBIECTIVELE EDUCAȚIONALE GENERALE:

Obiectiv 1. Acumularea noțiunilor fundamentale ale geneticii umane.

Obiectiv 2. Acumularea principiilor fundamentale de bioetică.

Obiectiv 3. Însușirea cunoștințelor de bază privitoare la relațiile dintre ereditate (genom) și boală.

Obiectiv 4. Însușirea cunoștințelor de bază privitoare la determinismul genetic al bolilor cu manifestări complexe și care se întâlnesc în serviciile de neonatologie, pediatrie, endocrinologie, dermatologie, neurologie, psihiatrie, obstetrică ginecologie, medicină internă.

Obiectiv 5. Având în vedere complexitatea bolilor genetice și a particularităților lor (boli rare, afectare multisistemică, evoluție cronică, progresivă etc), conștientizarea limitelor propriilor aptitudini și solicitarea unui sprijin din partea colegilor, de alte specialități sau din specialitatea Genetică medicală, din țară și din alte centre internaționale de specialitate.

Obiectiv 6. Interpretarea și integrarea rezultatelor examenelor clinice și paraclinice (efectuate de echipa de specialiști) și formularea diagnosticului (clinic și diferențial), a planului de tratament și recuperare a bolnavului și a conduitei față de familie.

Obiectiv 7. Formarea capacității de comunicare a informațiilor referitoare la diagnostic și la sfatul genetic, cu obligația prezentării corecte, clare și nondirecționale a tuturor opțiunilor și a individualizării lor în funcție de nivelul educațional, socio-economic, etnic și cultural.

Obiectiv 8. Respectarea confidențialității și înțelegerea dificultăților pe care le creează obligația

păstrării confidențialității în situația în care rudele bolnavilor au un risc crescut de a dezvolta o boală severă, posibil a fi prevenită.

Obiectiv 9. Respectarea convingerilor etice, religioase, morale ale bolnavilor și ale familiilor acestora, indiferent de propriile convingeri.

SCOPUL ȘI OBIECTIVELE EDUCAȚIONALE SPECIFICE:

Obiectiv 1. Formarea unor aptitudini și atitudini specifice domeniului:

- înțelegerea rolului factorilor genetici în starea de sănătate și boală;
- dezvoltarea capacității de a identifica esențialul și de a realiza o sinteză a faptelor;
- recunoașterea importanței studiului individual continuu și motivat, pentru actualizarea cunoștințelor.

Obiectiv 2. Ilustrarea prin cazuri particulare a bolilor genetice

Obiectiv 3. Ilustrarea relației medic-pacient prin cazuri practice: accesul la îngrijirile de sănătate - discutare de cazuri; drepturile pacienților - reglementare legislativă; rolul comitetelor de etică din spitale.

Obiectiv 4. Exemplificarea noțiunilor de greșeală și eroare în medicină prin cazuri concrete: delimitarea cadrului noțiunii de malpraxis; greșeala medicală din perspectiva sistemului de malpraxis; perspectiva deontologică asupra greșelilor medicale.

Obiectiv 5. Formarea unor aptitudini și atitudini specifice Geneticii medicale în contextul în care pacientul prezintă un tablou clinic care a determinat trimiterea lui în serviciul de neonatologie, pediatrie, endocrinologie, dermatologie, neurologie, psihiatrie, obstetrică ginecologie, medicină internă etc.

REZULTATE AȘTEPTATE (STANDARD PROFESIONAL CURENT) la finalizarea pregătirii:

Examenul de medic specialist:

Probe de evaluare, specifice programului:

- | | |
|----------------------------------|----|
| - probă scrisă | Da |
| - probă de abilități/manualități | Da |
| - examen clinic | Da |

TEMATICA DE EXAMEN

1. PROBA SCRISĂ

1. Determinismul caracterelor; genotip și fenotip
2. Genomul uman
3. Structura și organizarea celulară a ADN
4. Cromozomii umani
5. Structura și funcția genelor
6. Mecanismele moleculare ale expresiei genelor
7. Transmiterea informației ereditare; replicarea ADN; mitoză și meioză; fecundarea
8. Ereditatea monogenică
9. Ereditatea poligenică și multifactorială
10. Ereditatea mitocondrială
11. Variabilitatea genetică: recombinarea genetică, mutațiile, migrațiile
12. Mutațiile genetice
13. Polimorfismele genetice
14. Clasificarea bolilor genetice
15. Dezvoltarea normală și patologică. Anomalii congenitale. Teratogeneza
16. Anomalii ale creșterii și dezvoltării
17. Sexualizarea normală și patologică
18. Dizabilitatea intelectuală
19. Imunogenetica și imunopatologia
20. Oncogenetica. Cancere ereditare și familiale
21. Medicina genomică: medicina personalizată; medicina predictivă
22. Farmacogenomica; toxigenomica; nutrigenomica; metabolomica
23. Genetica populațiilor
24. Epidemiologie genetică
25. Bolile genetice: definiții, clasificări, frecvență, importanță
26. Consultul genetic; anamneza materno-fetală și familială; evaluarea fizică a pacientului; indicațiile investigațiilor paraclinice și a testelor genetice
27. Semiologia genetică. Markeri somatici genetici
28. Somatometria
29. Diagnosticul etiologic al afecțiunilor congenitale
30. Dismorfismul cranio-facial
31. Anomaliile congenitale ale gâtului, trunchiului, abdomenului și membrelor
32. Boli hematologice ereditare
33. Boli genetice endocrine
34. Boli metabolice congenitale (erori înnăscute de metabolism)
35. Boli genetice musculare și neuromusculare
36. Boli genetice ale sistemului nervos central: tulburări mentale și de comportament, afecțiuni neurologice (malformații ale SNC, epilepsii, ataxii, paraplegia spastică ereditară, scleroza multiplă, facomatoze, ș.a.)
37. Boli genetice oftalmologice
38. Surditatea
39. Boli genetice oto-rino-laringiene, ale toracelui și aparatului respirator
40. Fibroza chistică (mucoviscidoza)
41. Boli genetice ale aparatului cardio-vascular
42. Boli genetice ale sistemului digestiv

43. Boli genetice ale sistemului renourinar
44. Boli genetice ale aparatului reproductiv. Stările intersexuale
45. Tulburări de reproducere (infertilitate, sterilitate, boală abortivă)
46. Boli genetice osteoarticulare
47. Boli genetice ale țesutului conjunctiv
48. Genodermatoze
49. Anomalii cromozomiale și boli cromozomiale
50. Bolile mitocondriale
51. Sindroame plurimalformative
52. Bolile comune – cu predispoziție genetică – ale adultului
53. Cancere ereditare și familiale
54. Farmacogenetica
55. Profilaxia bolilor genetice; sfatul genetic; diagnosticul prenatal și presimptomatic;
56. Screeningul neonatal, populațional, familial; registre de boli genetice
57. Tratamentul bolilor genetice; terapia genică
58. Probleme etice și medico-legale în abordarea patologiei genetice

2. PROBA PRACTICĂ

2.a. Probă de manualități

1. Cariotipul și cariotiparea.
2. Testul FISH
3. Analiza genomică bazată pe microrețele (array-CGH)
4. Genotiparea.
5. Tehnici de analiză a microdelețiilor sau microduplicațiilor (Real Time - PCR; MLPA)
6. Amplificarea ADN. Principiul și tehnica PCR
7. Poliformismul lungimii fragmentelor de restricție (RFLPs)
8. Secvențierea ADN
9. Tehnici de secvențiere de generație următoare
10. Tehnici de analiză a metilării
11. Grupele sanguine;

2.b. Probă de abilități

1. Fișa de consult genetic
2. Examenul fizic al pacientului
3. Ancheta familială, desenarea și interpretarea unui arbore genealogic
4. Somatometria
5. Formularea unui plan de examene clinice și paraclinice
6. Sfatul genetic
7. Diagnosticul prenatal
8. Screeningul prenatal
9. Screeningul neonatal
10. Screeningul familial
11. Dispensarizarea și integrarea socioprofesională a persoanelor cu anomalii congenitale și boli genetice

3. PROBA CLINICĂ

Cazurile clinice vor fi alese din tematica probei scrise de specialitate. Proba constă în examinarea clinică și a documentației obiective (rezultatele analizelor) cu precizarea diagnosticului și a strategiei terapeutice.

Baremul de manevre, tehnici și activități practice (maxim 2000 caractere)

1. Cariotipul și cariotiparea.
2. Testul FISH
3. Analiza genomică bazată pe microrețele (array-CGH)
4. Genotiparea.
5. Tehnici de analiză a microdelețiilor sau microduplicațiilor (Real Time - PCR; MLPA)
6. Amplificarea ADN. Principiul și tehnica PCR
7. Poliformismul lungimii fragmentelor de restricție (RFLPs)
8. Secvențierea ADN
9. Tehnici de secvențiere de generație următoare
10. Tehnici de analiză a metilării
11. Grupele sanguine;
12. Fișa de consult genetic
13. Examenul fizic al pacientului
14. Ancheta familială, desenarea și interpretarea unui arbore genealogic
15. Somatometria
16. Formularea unui plan de examene clinice și paraclinice
17. Formularea diagnosticului de boala genetică
18. Sfatul genetic
19. Diagnosticul prenatal
20. Screeningul prenatal
21. Screeningul neonatal
22. Screeningul familial
23. Dispensarizarea și integrarea socioprofesională a persoanelor cu anomalii congenitale și boli genetice

2. DREPTURILE ȘI OBLIGAȚIILE MEDICULUI SPECIALIST ÎN GENETICĂ MEDICALĂ

2.1. Competența profesională intrinsecă specialității

Diagnosticul clinic și de laborator al bolilor de cauză genetică
Managementul pacientului cu boli genetice în servicii de specialitate
Consilierea genetică în vederea profilaxiei bolilor genetice
Educația privind evitarea bolilor genetice

2.2. Obligații

- Etice, deontologice
- Profesionale

Atașat curriculumului, nu neapărat parte integrantă:

- 2.3. Care sunt modulele de pregătire, similare unor atestate de studii complementare din cuprinsul pregătirii, care intră în standardul profesional și pot fi practicate urmând obținerea titlului de medic specialist;
- 2.4. Care pot fi domeniile aditionale de dezvoltare profesională în specialitate, prin formare specializată suplimentară (atestare de pregătire complementară existentă în legislația MS), ulterior obținerii titlului de medic specialist și, în ce condiții:

**PRIN ACEASTA SE CERTIFICA LEGALITATEA SI CORECTITUDINEA
DATELOR CUPRINSE IN CURRICULUM**

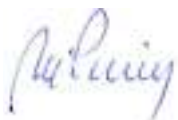
PRESEDINTELE COMISIEI DE SPECIALITATE A MINISTERULUI SĂNĂTĂȚII,

Indiferent cine propune curriculumul, ea va fi asumata de MS, prin Comisia sa de specialitate, deci trebuie semnata de Presedintele acesteia. Asumarea este un lucru foarte important pentru punerea in opera si seriozitatea demersului.

Nume, prenume: Prof. Dr. Maria Puiu

PRESEDINTELE COMISIEI DE GENETICĂ MEDICALĂ A MINISTERULUI SĂNĂTĂȚII,

Semnatura:



Observatii:

- nu trebuie uitat log-book-ul deja in uz, care fie nu se foloseste, fie se foloseste inadecvat. Trebuie repus pe rol si apreciat la justa valoare.
- in cazul specialitatilor chirurgicale sau mixte este esential, acolo fiind vorba de proceduri sau manopere in calitate de observator, ajutor sau prim operator
- numarul procedurilor trebuie sa fie fezabil, nu fantastic
- ar fi de dorit elaborarea unei platforme electronice (log-book electronic) pentru monitorizarea pregătirii rezidenților, pe circuitul îndrumător de rezidențiat (responsabil de pregatire), centru universitar, MS ca supervizor.
- ***o tematica de examen atasata unui curriculum nou nu poate intra pe rol decat abia atunci cand vine vremea examenului pentru cei care au parcurs integral curriculumul respectiv, necum in acelasi an cu implementarea curriculei noi. Cu alte cuvinte, peste 4-6 ani, din momentul aprobarii, in nici un caz in 2016.***