

Naziv specijalizacije	Medicinska genetika
Naziv koji se stječe polaganjem specijalističkog ispita	Specijalist medicinske genetike
Trajanje specijalizacije	5 godina (60 mjeseci)
Program specijalizacije	<p>PROGRAM SPECIJALIZACIJE</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Zajedničko deblo: 35 mjeseci <ol style="list-style-type: none"> 2. Napredni program: 20 mjeseci 3. Godišnji odmor - 5 mjeseci 2. Zajedničko deblo: 35 mjeseci <ol style="list-style-type: none"> 2.1. Klinička/medicinska genetika: 18 mjeseci 2.2. Laboratorijska medicinska genetika: 17 mjeseci 3. Napredni program: 20 mjesec* <ol style="list-style-type: none"> 3.1. Temeljni predmeti - 18 mjeseci <ol style="list-style-type: none"> 3.1.1. Pedijatrija - 4 mj 3.1.2. Ginekologija i porodništvo - 4 mj 3.1.3. Neurologija - 3 mj 3.1.4. Opća interna medicina - 4 mj 3.1.5. Internistička onkologija - 3 mj 3.2. Izborni predmeti - 2 mjeseca** <ol style="list-style-type: none"> 3.2.1. Dermatologija 3.2.2. Oftalmologija 3.2.3. Otorinolaringologija 3.2.4. Ortopedija 3.2.5. Psihijatrija 3.2.6. Farmakogenetika 3.2.7. Sudska medicina (forenzika) 3.2.8. Transfuzijska medicina

	<p>* 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</p> <p>**Specijalizanti moraju izabrati najmanje tri (3) predmeta, ukupno trajanje edukacije 2 mj.</p> <p>U okviru specijalizacije iz medicinske genetike specijalizant mora završiti poslijediplomski specijalistički studij „Medicinska genetika“.</p> <p>Tijekom specijalizacije specijalizant je obavezan pohađati tečajeve trajnog stručnog usavršavanja doktora medicine.</p>
<p>Kompetencije koje polaznik stječe završetkom specijalizacije</p>	<p>Razina usvojene kompetencije:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1 Specijalizant je svladao tematsko područje na osnovnoj razini i potrebna mu je pomoć i stručni nadzor u radu i rješavanju problema iz tematskog područja 2 Specijalizant je djelomično svladao tematsko područje i uz djelomični stručni nadzor u mogućnosti je raditi i rješavati probleme iz tematskog područja 3 Specijalizant je u potpunosti svladao tematsko područje, poznaje odgovarajuću literaturu i u mogućnosti je samostalno raditi i rješavati probleme iz tematskog područja <p>Za stjecanje kompetencija odgovoran je specijalizant, glavni mentor i mentor.</p> <p>1. Opće kompetencije</p> <p>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.</p> <p>Završetkom specijalizacije specijalizant medicinske genetike mora:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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)

	<ul style="list-style-type: none"> • 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) • procijeniti 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) <ol style="list-style-type: none"> 2. 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) 3. poznavati regulativu iz područja zdravstva, osobito iz područja zaštite prava pacijenata (3) 4. razumjeti značenje vlastite odgovornosti i zaštitu podataka i prava pacijenata (3) 5. poznavati tijek, raspored i kontrolu radnih procesa i osnove upravljanja resursima posebice financijskim (3) 6. 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; poligeno/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 reprodukcijских 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 aberacije 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 monogenih 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 pogreška 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, fetoeembriopatije, 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)

2. LABORATORIJSKA MEDICINSKA GENETIKA

* broj u okrugloj zagradi označava razinu kompetencije, a broju u uglatoj zagradi 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 hematoloških 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)

3. 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 patofiziološku 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]

	<p>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)</p> <p>36. poznavati i razumjeti primjenu farmakogenetike i personalizirane medicine u liječenju genetičkih bolesti (3)</p> <p>37. poznavati i razumjeti organizaciju i dosege populacijskih programa probira na genetičke bolesti (3)</p> <p>38. poznavati i razumjeti primjenu i ulogu bioinformatike u dijagnostici sekvenciranjem (genom, egzom i genski paneli) (3)</p> <p>39. biti sposoban koristiti se kliničkim, citogenetičkim i molekularnim genetičkim bazama podataka (3)</p> <p>40. poznavati pravna i regulatorna pitanja koja se odnose na genetiku (3)</p> <p>41. razumjeti sve vidove etičkih implikacija vezanih za genetičke bolesti (3)</p> <p>42. poznavati prava bolesnika i elemente zaštite privatnosti vezano za kliničku praksu i istraživanje u području genetike (3)</p> <p>43. biti sposoban voditi baze podataka i registre bolesnika (3)</p> <p>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)</p>
<p>Uvjeti za ustanovu u kojoj se provodi specijalizacija</p>	<p>Ustanova mora ispunjavati uvjete iz članka 5. ili 6. Pravilnika o specijalističkom usavršavanju doktora medicine.</p> <p>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 programa 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.</p> <p>U provođenju specijalizacije/pojedinih dijelova specijalizacije mogu sudjelovati:</p>

1. Klinike i klinički zavodi u sklopu kliničkih bolničkih centara ili kliničkih bolnica koji su ovlaštene 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 ovlaštene od Ministarstva zdravstva, a imaju organizirane laboratorije za široku dijagnostiku nasljednih bolesti, te odgovarajući broj nastavnog osoblja

3. Zavodi medicinskih fakulteta sveučilišta koji imaju široke mogućnosti laboratorijske dijagnostike genetičkih bolesti te odgovarajući broj nastavnog osoblja i u kojima se mogu provoditi programa specijalizacije

4. Trgovačko društvo kojem je djelatnost medicinska genetika i u kojem se može provoditi program specijalizacije

1. Kadrovi i kliničke aktivnosti

Glavni mentor mora biti klinički genetičar - pedijatar subspecijalist medicinske genetike ili specijalist medicinske genetike koji ispunjava propisane uvjete za glavnog mentora. Unutar ustanove u kojoj se provodi specijalizacija treba postojati tim stručnjaka, svaki sa ekspertizom u određenom dijelu medicinske genetike, koji je sposoban nadgledati i osposobiti specijalizanta. U timu stručnjaka ustanove koja provodi specijalizaciju trebaju biti najmanje dva sveučilišna nastavnika iz područja medicinske genetike. Stručnjaci ustanove u kojoj se provodi specijalizacija bi trebalo biti uključeni u redovite revizije i provjere kliničke aktivnosti. I druge specijalnosti moraju biti prisutne u dovoljnoj mjeri da bi se specijalizantu omogućilo razvijanje vještina multidisciplinskog pristupa skrbi o pacijentima. Trebaju postojati redoviti dnevni stručni sastanci i kliničke vizite, te multidisciplinski sastanci koji uključuju medicinske i druge zdravstvene radnike, kako bi se odredila optimalna skrb za pacijente. Također je potrebno da ustanova ima suradnju s drugim liječnicima specijalistima koji zbrinjavaju oboljele od genetičkih bolesti (fizikalna rehabilitacija, ortopedija, kirurgija, ginekologija i opstetricija, dermatologija, oftalmologija itd.).

Specijalizant medicinske genetike treba biti uključen u dijagnostiku i zbrinjavanje novih bolesnika (poliklinički i bolnički), kao i njihovu praćenju, te pokazati sve veću osobnu odgovornost za globalnu skrb o bolesnicima s genetičkim poremećajima.

2. Prostor i oprema

Ustanova u kojoj se provodi specijalizacija mora dokazati da ima dogovarajući prostor i opremu kako bi se omogućila klinička i laboratorijska praksa. Specijalizant mora imati dovoljno vremena i mogućnosti za praktično i teorijsko istraživanje i imati pristup odgovarajućoj stručnoj literaturi iz područja medicinske genetike, pa mu stoga moraju biti lako dostupni informatička oprema i knjižnica.

3. Upravljanje kvalitetom unutar institucije

Ustanova u kojoj se provodi specijalizacija mora sudjelovati u certificiranim programima upravljanja kvalitetom s redovitom vanjskom revizijom. Kriteriji upravljanja kvalitetom u ustanovama specijalističkog obrazovanja uključuju sljedeće:

Akreditacija

Ustanove u kojima se provodi specijalizacija moraju biti ovlaštene od Ministarstva zdravstva. Preporuča se dodatna akreditacija na europskoj razini. Ustanova u kojoj se provodi specijalizacija mora imati unutarnji sustav medicinske revizije ili osiguranja kvalitete. U ustanovi trebaju postojati opće pisane smjernice vezane uz skrb o pacijentima i informacijama o bolesniku (uključujući informirani pristanak), medicinsku dokumentaciju, dopust (godišnji, studij), rasporedi naručivanja bolesnika, radni raspored, a ustanova treba u okvirima svojih mogućnosti omogućiti specijalizantima sudjelovanje na konferencijama i tečajevima trajnog usavršavanja iz područja medicinske genetike.

Kliničko upravljanje

Struktura zaposlenika u ustanovama za usavršavanje treba biti osmišljena na način da odgovara programu specijalizacije. Radno opterećenje mora biti prilagođeno na način da se daje prioritet usavršavanju.

Planiranje rada

Ustanova u kojoj se provodi specijalizacija kroz aktivnosti glavnog mentora osigurava provedbu i nadzor specijalizacije. Uloga mentora i specijalizanta treba biti jasno definirana. Glavni mentor mora imati bar jedan radni dan tjedno za rad sa specijalizantom.

**OBRAZAC PRAĆENJA NAPREDOVANJA U STJECANJU KOMPETENCIJA
MEDICINSKA GENETIKA**

TEMA	STUPANJ NAPREDOVANJA			GLAVNI MENTOR
	1	2	3	
OPĆE KOMPETENCIJE	Datum i potpis mentora			Datum i potpis
Poznavati i primjenjivati načela medicinske etike i deontologije				
Posjedovati profesionalnost, humanost i etičnost uz obvezu očuvanja privatnosti i dostojanstva pacijenta				
Poznavati vještinu ophođenja s pacijentima, kolegama i ostalim stručnjacima – komunikacijske vještine				
Poznavati važnost i primjenjivati načela dobre suradnje s drugim radnicima u zdravstvu				
Biti sposoban razumljivo i na prikladan način prenijeti relevantne informacije i objašnjenja pacijentu (usmeno i pisano), njegovoj obitelji, kolegama i ostalim stručnjacima s ciljem zajedničkog sudjelovanja u planiranju i provedbi zdravstvene skrbi				
Biti sposoban definirati, probrati i pravilno dokumentirati relevantne podatke o pacijentu, informirati se i uvažiti stavove pacijenta i njegove obitelji, stavove drugih kolega te drugih stručnjaka				
Kroz neprekidno učenje i samoprocjenu unaprijediti kompetencije i stavove nužne za podizanje kvalitete stručnog rada				
Usvojiti principe upravljanja svojom praksom i karijerom s ciljem profesionalnog razvoja				
Imati razvijenu vještinu prenošenja znanja na mlađe kolege i druge radnike u zdravstvu				
Razumjeti važnost znanstvenog pristupa struci				

Sudjelovati u znanstveno-istraživačkom radu poštujući etička načela znanstveno-istraživačkog rada i kliničkih ispitivanja te sudjelovati u pripremi radova za objavu				
Biti sposoban doprinijeti stvaranju, primjeni i prijenosu novih medicinskih znanja i iskustava te sudjelovati u provedbi programa specijalizacije i uže specijalizacije				
Znati i primjenjivati principe medicine temeljene na dokazima				
Poznavati važnost i način učinkovitog vođenja detaljne dokumentacije te isto primjenjivati u svom radu sukladno važećim propisima				
Biti sposoban koordinirati i utvrditi prioritete u timskom radu, odnosno učinkovito sudjelovati u radu multidisciplinarnog tima zdravstvenih radnika i suradnika				
Procijeniti potrebu uključivanja drugih stručnjaka u proces pružanja zdravstvene skrbi				
Biti upoznat s važnošću suradnje te aktivno surađivati s javnozdravstvenim službama i ostalim tijelima uključenim u sustav zdravstva				
Poznavati organizaciju sustava zdravstva i biti osposobljen za odgovorno sudjelovanje u upravljanju aktivnostima procjene potreba, planiranja mjera unapređenja i povećanja učinkovitosti te razvoja i unapređenja sustava kvalitete zdravstvene zaštite				
Poznavati regulativu iz područja zdravstva, osobito iz područja zaštite prava pacijenata				
Razumjeti značenja vlastite odgovornosti i zaštitu podataka i prava pacijenata				

Poznavati tijek, raspored i kontrolu radnih procesa i osnove upravljanja resursima, posebice financijskim				
Razumjeti i kritički koristiti dostupna sredstva zdravstvene zaštite vodeći se interesima svojih pacijenata i zajednice				
Biti osposobljen procijeniti i adekvatno odgovoriti na individualne zdravstvene potrebe i probleme pacijenata				
Identificirati zdravstvene potrebe zajednice i u skladu s njima poduzimati odgovarajuće mjere usmjerene očuvanju i unapređenju zdravlja te prevenciji bolesti				
Promicati zdravlje i zdrave stilove života svojih pacijenata, zajednice i cjelokupne populacije				

TEMA	STUPANJ NAPREDOVANJA			GLAVNI MENTOR
	1	2	3	
POSEBNE KOMPETENCIJE	Datum i potpis mentora			Datum i potpis
1. TEMELJNE ZNANOSTI				
Objasniti kromosomsku osnovu nasljeđa (struktura kromosoma, mitoza, mejoza, gametogeneza, mehanizmi nastanka numeričkih i strukturnih i kromosomskih abnormalnosti, rizik od ponavljanja pojedinih vrsta kromosomskih abnormalnosti u idućim trudnoćama)				
Objasniti molekularnu osnovu nasljeđa: struktura i replikacija DNA, vrste sljedova DNA i sastav ljudskog genoma, organizacija i funkcioniranje gena (uključujući prepisivanje, prevođenje, regulacijske mehanizme, mehanizme mutageneze i popravka DNA, vrste mutacija, mehanizme preuređivanja gena), varijacije ljudskog genoma i post-translacijske promjene genskih produkata				

Objasniti koncept patogenosti mutacija, dominantosti, recesivnosti, spolno-vezanih obilježja, penetracije, fenokopije i varijabilne ekspresivnosti, somatskih, konstitucijskih i zametnih mutacija				
Razlikovati načine nasljeđivanja (mendelski i nemendelski-mitohondrijsko nasljeđivanje, anticipacija, mozaicizam, uniparentna disomija, genomsko utiskivanje; poligeno/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 (<i>International System of Chromosome Nomenclature</i>); nomenklaturu HGVS (<i>Human Genome Variation Society</i>); 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 reprodukcijских 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				
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 monogeničkih poremećaja (autosomno dominantni, autosomno recesivni, X-vezani recesivni, X- vezani dominantni).				
Poznavati i primijeniti dijagnostičke, kliničke, prognostičke i/ili terapijske karakteristike najčešćih prirodnih metaboličkih pogreška 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. <i>genome wide association studies</i>)				
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 patofiziološku 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 multidisciplinarnim 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		
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 indicaciju za citogenetičku i molekularno-genetičku analizu u sterilitetu/infertilitetu, u	50			

slučajevima dismorfije, razvojnog zaostajanja/intelektualnih poreškoća, smetnji ponašanja, kongenitalnih malformacija, poremećaja spolne diferencijacije i spolnog razvoja te hematoonkoloških bolesti				
FISH na metafaznim i interfaznim kromosomima	10			
CMA odnosno <i>array</i> 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 (<i>array</i> 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	100			

interpretiranje obrazaca abnormalnih kliničkih znakova koji upućuju na genetičku bolest te postavljanje kliničke dijagnoze/diferencijalne dijagnoze				
opis fenotipa, uključujući standardiziran opis dizmorfičnih crta prema <i>Human Phenotype Ontology</i>	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 indicaciju za ultrazvučni pregled fetusa, objasniti abnormalni nalaz, planirati eventualnu dodatnu obradu i provesti genetičko savjetovanje	30			
postaviti indicaciju za uzimanje uzorka korionskih resica i biopsije placente	20			
postaviti indicaciju 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 osebe s visokim rizikom	10			
---	----	--	--	--

