

Europski odbor za medicinsku genetiku
(European Board of Medical Genetics, EBMG)

Europski registrirani klinički laboratorijski genetičar
(European registered Clinical Laboratory Geneticist (ErCLG))
Temeljni kurikulum

(posljednja izmjena: u srpnju 2016. godine; prijašnje izmjene: u veljači 2015 godine; izmjena na temelju članka Ad hoc odbora za akreditaciju specijalista laboratorijske genetike Europskog društva za humanu genetiku, objavljenom u veljači 2012. godine)

Definicija struke

Europski registrirani klinički laboratorijski genetičar (ErCLG) je specijalistička profesija koja obuhvaća sve elemente laboratorijske djelatnosti vezane uz područje medicinske genetike i pružanja usluga medicinske genetike pacijentima i obiteljima od strane specijalista kliničke/medicinske genetike (UEMS 2009/15), genetsko savjetovanje, te uz druga područja medicine kao što su pedijatrija, ginekologija i klinička onkologija. Laboratorijska genetika je laboratorijska specijalizacija na akademskoj razini, koja u zajedničku profesiju udružuje citogenetiku, genetiku tumora, molekularnu genetiku i genetiku metaboličkih/biokemijskih poremećaja. Specijalist posjeduje opširno znanje o laboratorijskim uslugama, postupcima i interpretaciji nalaza vezanih uz a) nasljedne i sporadične genetske poremećaje i b) zdravstvene probleme povezane s genetskim čimbenicima.

Ciljna skupina

Ovaj dokument odnosi se na stručnjake iz područja bioznanosti (npr. biologije i srodnih struka) i/ili medicine čiji je cilj postati Europski registrirani klinički laboratorijski genetičar. S obzirom da su moguća preklapanja s drugim programima usavršavanja iz područja medicinske genetike (klinička/medicinska genetika za liječnike), postoji mogućnost održavanja zajedničkih kolegija.

Uvjeti pristupa

Uvjeti se mogu razlikovati među zemljama, ali generalno obuhvaćaju određeni period izobrazbe iz područja prirodnih znanosti i/ili medicine sa značajnim udjelom genetike, kako bi se prije početka specijalističkog programa osiguralo temeljno znanje biologije i/ili medicine. Kao minimalni uvjet pristupa u svim zemljama se u obzir može uzeti razina edukacije ekvivalentna magistru struke.

Stečene kompetencije

Znanja i vještine stečene tijekom obrazovanja i stručnih treninga trebale bi uključivati:

A. Odgovarajuću razinu znanstvenih spoznaja iz biologije i genetike:

- Razumijevanje staničnih i molekularnih mehanizama kao osnove nasljeđivanja i fiziologije čovjeka.

- Osnovno poznavanje kliničke terminologije, epidemiologije, statistike i stanične biologije.
- Poznavanje obrazaca i načina nasljeđivanja (bolesti koje slijede Mendelove zakone nasljeđivanja i ne-Mendelovsko nasljeđivanje, genomika, epigenetika, genetski modifikatori, multifaktorijski poremećaji, varijabilna penetrantnost i ekspresija).
- Poznavanje osnovnih, kao i suvremenih metoda analize humanog genoma sa različitim razinama razlučivosti, uz potpuno razumijevanje prednosti, nedostataka i ograničenja svake metode.
- Razumijevanje DNA/stanične/genetske funkcije kao osnove za mogućnost uvođenja, optimizacije i validacije novih dijagnostičkih metoda.
- Vještina organizacije i vođenja laboratorija.
- Osnovno znanje metaboličkih poremećaja.
- Poznavanje bioinformatike i bioloških banaka.
- Poznavanje sustava kontrole kvalitete (preporuke Organizacije za ekonomsku suradnju i razvoj (OECD), smjernice Europskog udruženja citogenetičara (ECA), preporuke projekta Eurogentest vezane uz vanjsku kontrolu kvalitete (EQA), nacionalne smjernice), poznavanje procesa akreditacije (ISO 15189).

B. Klinička/medicinska znanja i vještine:

- Načini dijagnostike, postavljanja prognoze, diferencijalne dijagnoze, ispitivanja i genetskih testiranja kod pojedinaca, obitelji ili populacije s a) učestalim i rijetkim nasljednim/genetskim bolestima, b) genetskim čimbenicima povezanim s bolestima.
- Poznavanje korelacije genotip-fenotip za određene genetske poremećaje i zdravstvena stanja povezana s genetskim čimbenicima.
- Razumijevanje mutageneze i teratogeneze, npr. mogućih posljedica zračenja, toksina, mutagena i prenatalnih infekcija.
- Poznavanje prenatalnih, postnatalnih i onkoloških testova uključujući metode, rizike i ograničenja testiranja.
- Poznavanje standardne međunarodne nomenklature (poput ISCN, HGVS) i mrežnih baza podataka (poput OMIM, Orphanet i GeneReviews).
- Poznavanje kliničkih indikacija, kliničke dobrobiti i materijalne isplativosti različitih postupaka testiranja.
- Evaluacija obiteljske anamneze, izrada rodoslovlja i računanje rizika nasljeđivanja.
- Problematika vezana uz reproduktivne mogućnosti i obiteljska istraživanja, odabir prikladnih metoda i njihovih ograničenja za takva testiranja.
- Detaljnije znanje i specijalizirana izobrazba iz izabrane glavne teme/područja genetske laboratorijske dijagnostike, npr.
 - genetika nasljednih karcinoma
 - genetika sporadičnih karcinoma, uključujući hematologiju
 - klinička genetika
 - metaboličke bolesti

- genetika neplodnosti
- razvojni poremećaji
- kardiovaskularna genetika
- neurogenetika i neuromišićna genetika
- ostale subspecijalizacije od specifičnog interesa
- Poznavanje medicinskih etičkih načela u dijagnostici i istraživanju (npr. informirani pristanci, privatnost, autonomija).

C. Timski rad i komunikacijske vještine:

- Razvijanje dobrih komunikacijskih vještina sa suradnicima u genetskim centrima i drugim specijalistima i zdravstvenim djelatnicima.
- Razumijevanje ne samo biološkog, već i kliničkog značaja nalaza važnog za dijagnostiku i obradu pacijenta.
- Dobra komunikacija s laboratorijskim osobljem u svrhu učinkovitog izvršenja poslova, uključujući timski rad i rukovodeće sposobnosti.
- Razumijevanje etičkih načela i važnosti pristanka i povjerljivosti.
- Po mogućnosti, međusobno usavršavanje s drugim stručnjacima kao što su specijalisti kliničke/medicinske genetike.

D. Laboratorijske vještine:

- Temeljito poznavanje laboratorijske prakse (uključujući higijenu i sigurnost) te sposobnost vođenja i organizacije laboratorija (neke zemlje mogu imati definiran minimalni period edukacije i/ili broj provedenih analiza u različitim područjima; kao orijentacija za nacionalne kriterije preporuča se nizozemski kurikulum).
- Poznavanje načina rukovanja, označavanja, obrade, transporta i arhiviranja uzoraka i materijala za ispitivanje, uključujući znanje o bazama/bankama bioloških uzoraka.
- Određivanje prioriteta u provođenju testiranja s obzirom na kliničku hitnost.
- Izvrsno poznavanje interpretacije genetskih laboratorijskih nalaza, konkretno iz područja citogenetike, molekularne citogenetike, genetike tumora, molekularne genetike i biokemijskih genetskih analiza. Korelacija sa fenotipom.
- Praktično iskustvo i znanje predanalitičkih i analitičkih tehnika i metoda koje se mogu primijeniti u genomskoj dijagnostici: kultivacija stanica, izolacija DNA, kariotipizacija i različite metode bojenja, FISH, PCR, varijacije u broju kopija (CNV), gel elektroforeza, Sangerova metoda sekvenciranja, nove metode sekvenciranja, tehnologija mikročipova, hibridizacija po Southernu, skrining metode (HRMCA, analiza heterodupleksa, DGGE, SSCP, PTT, itd.), analize duljine fragmenta i ispitivanje RNA.
- Izvještavanje: interpretacija i izdavanje nalaza
 - izrada potpunog i odgovarajućeg opisa provedenog testa;
 - samostalna interpretacija rezultata provedenog testiranja u kontekstu dijagnostičkog ispitivanja i donošenja zaključka, po potrebi uz pomoć primjene drugih metoda ili pretraživanja stručne literature;

- poznavanje najvažnijih implikacija dijagnoze;
- poznavanje mogućnosti i ograničenja primijenjenih metoda te njihove razloge;
- razumijevanje pozitivnih i negativnih prediktivnih vrijednosti testa;
- integracija multidisciplinarnih podataka na ispravan način;
- primjena nacionalnih i međunarodnih dostignuća u području molekularne i citogenetske dijagnostike;
- svijest o važnosti konzultacija kod kompleksnih slučajeva (povijesti bolesti);
- priprema razumljivih izvještaja sukladno međunarodno priznatim standardima;
- Poznavanje novih tehnologija:
 - poznavanje potencijalnih novih metoda, tehnika i saznanja u bioinformatici;
 - prepoznavanje dijagnostičkih mogućnosti novih metoda;
 - sposobnost procjenjivanja učinkovitosti, kvalitete i troška novih metoda;
 - utvrđivanje kriterija za uvođenje novih tehnologija;
 - procjena novih metoda i tehnika;
- Vještina za razvoj, optimizaciju, procjenu i uvođenje novih dijagnostičkih postupaka.

E. Poznavanje dobre medicinske prakse (Good Medical Practice):

- Sudjelovanje u procesima kontrole kvalitete.
- Držati se utvrđenih procesa suglasnosti i povjerljivosti.
- Razumijevanje etičkih i pravnih pitanja.
- Provoditi cjeloživotno učenje putem trajnog usavršavanja i pohađanja odgovarajućih tečajeva/kongresa.

F. Informacijske vještine:

- Steći znanje o uporabi informacijske tehnologije koja se primjenjuje u laboratorijskom radu i interpretaciji rezultata, vezano uz softverske sustave u laboratoriju, mrežne izvore i baze podataka.
- Znanje o sigurnosti podataka.

G. Usavršavanje voditeljskih sposobnosti:

- Rukovođenje i razvoj multidisciplinarnih vještina rada u grupi.
- Razumijevanje organizacije zdravstvenih i kliničkih genetičkih usluga.
- Sudjelovanje u aktivnostima radne jedinice vezanim uz organizaciju, financijsko upravljanje te praćenje i održavanje razine kvalitete.
- Znanje o zakonima u zdravstvu, ciljevima i prioritetima zdravstvene zaštite.

H. Podučavanje:

- Poticati vještine podučavanja sudjelovanjem u edukaciji studenata i zdravstvenih djelatnika te ukoliko je moguće i pacijenata.

Osiguranje kvalitete izobrazbe

- 1) Za vrijeme izobrazbe, ukoliko nije drugačije određeno državnim propisima, trebalo bi uspostaviti pismeni kurikulum između vježbenika/polaznika/pripravnik i nadležne ustanove (vidjeti npr. nacionalne uvjete u Nizozemskom kurikulumu).
- 2) Svi vježbenici/polaznici/pripravnici bi trebali voditi dnevnik obuke koji bi po mogućnosti trebao biti u elektroničkom i prijenosnom formatu. Dnevnik obuke bi trebao uključivati detalje o kliničkom i laboratorijskom iskustvu, edukacijskim aktivnostima, istraživanjima i publikacijama.
- 3) Trebalo bi uspostaviti mehanizam za kontinuirano praćenje rada vježbenika/polaznika/pripravnika u skladu s prihvaćenim standardima kvalitete. Neke države imaju propisane nacionalne sustave za procjenu i ovjeru.
- 4) U nekim državama bi specijalističko ispitivanje moglo biti obavezno.

Istraživanje

S obzirom da se u kliničkoj laboratorijskoj genetici vrlo brzo povećava opseg znanstvenih spoznaja, vježbenike/polaznike/pripravnike bi trebalo poticati na sudjelovanje u istraživanjima.

Vremenski okvir za izobrazbu specijalista

- 1) Minimalni period obuke bi trebao biti 4 godine u punom radnom vremenu. Rad u skraćenom radnom vremenu produljio bi period obuke.
- 2) Program obuke prilagođava se za svakog vježbeniku/polazniku/pripravniku prema kurikulumu odgovarajuće specijalnosti.
- 3) Vrijeme provedeno u laboratoriju, broj izdanih nalaza i broj subspecijalizacija (sustav temeljen na modulu) može se razlikovati između država, ovisno o državnom kurikulumu.
- 4) Vrijeme trajanja izobrazbe može se skratiti ukoliko je kandidat prethodno stekao titulu doktora znanosti (ili drugi viši ispit) iz srodnog područja, i to za vrijeme propisano nacionalnim smjernicama. U slučaju ne postojanja nacionalnih smjernica, ne preporuča se skraćenje programa za više od $\frac{1}{2}$ ukupnog trajanja specijalizacije.

Na kraju ovog perioda obično je potrebna dodatna laboratorijska praksa i edukacija kako bi pojedinac bio potpuno sposoban za samostalno vođenje laboratorija odnosno određene laboratorijske djelatnosti. Pri tome znanje mora biti u skladu s novim znanstvenim spoznajama, a količina provedenih pretraga i interpretacija rezultata dovoljna za samostalnu kliničku praksu.

Nacionalni programi obuke

Nacionalni programi specijalizacije trebali bi priznati titulu „Europski registrirani klinički laboratorijski genetičar (European registered Clinical Laboratory Geneticist – ErCLG)“. Preporučuje se nacionalnim stručnim tijelima da donesu propise za nositelje ErCLG naslova koji se sele iz države u kojoj su stekli titulu u drugu državu. Država bi na primjer mogla dodijeliti osobi s ErCLG titulom državnu CLG titulu nakon određenog vremena rada unutar nove države, npr. 3 godine.