

2009-2011

PERINNÖLLISYYSLÄÄKETIEDE

Vastuuhenkilö: Dos. Kristiina Aittomäki,
HYKS Perinnöllisyyslääketieteen yksikkö,
PL 140 (Haartmaninkatu 2 B), 00029 HUS,
puh. (09) 471 72187, kristiina.aittomaki@hus.fi

Tavoitteet

Kyetäkseen toimimaan perinnöllisyyslääkärinä erikoistuvan tulee omaksua seuraavat tiedot ja taidot:

- Tuntee ihmisen perimän rakenne ja perimän muutosten vaikutus sairauksien syntyyn.
- Tuntee periytymistavat ja pystyä tekemään sairauden periytyvyyden arvioinnissa tarvittavat sukuselvitte-lyt sekä niiden perusteella arvioimaan sairauden periytyvyyttä suvussa.
- Hallita sytogenetiikan ja molekyyligenetiikan tärkeimmät menetelmät ja kyetä soveltamaan niitä periytyvien sairauksien diagnostiikassa.
- Tuntee lääketieteen eri alueiden yleisimmät periytyvät sairaudet sekä pystyä diagnosoimaan harvinaisia perinnöllisiä sairauksia ja järjestämään niiden diagnostiset tutkimukset.
- Tuntee raskaudenaikaisen sikiödiagnostiikan menetelmät ja käytännöt Suomessa.
- Kyetä antamaan perinnöllisyysneuvontaa eli selvittämään potilaalle kunkin sairauden pääpiirteet, periytymistavan, geneettisen taustan ja uusiutumISRISKIN siten, että potilas pystyy käyttämään tätä tietoa itselleen parhaalla tavalla.
- Kyetä ymmärtämään sairauden periytyvyyteen liittyviä kysymyksiä potilaan, perheen ja laajemman suvun näkökulmasta ja tukemaan perinnöllisiä sairauksia sairastavia potilaita.
- Tuntee alaa koskeva lainsäädäntö sekä perinnöllisyyslääketieteen keskeiset eettiset kysymykset ja periaatteet ja työssään toteuttaa näitä periaatteita.
- Hallita lääketieteellisen genetiikan tutkimuksen ajankohtainen tila ja pystyä toimimaan asiantuntijana eri erikoisalojen perinnöllisiä ja harvinaisia sairauksia koskevissa kysymyksissä.
- Kyetä omassa toimintaympäristössään huolehtimaan muun henkilöstön alaa koskevasta täydennyskoulutuksesta sekä alueen väestön genetiikan alan informaatiosta.

KOULUTUSOHJELMAN RAKENNE

Koulutusohjelman kokonaispituus 5 vuotta.

Terveyskeskuspalvelu (9 kk)

Erikoistumiskoulutus (4 v 3 kk)

Perinnöllisyyslääketieteen koulutus sisältää kliinistä potilastyöskentelyä HUSLAB Perinnöllisyyslääketieteen yksikössä ja HUS Naistenklinikan Sikiötutkimusyksikössä sekä lääketieteelliseen genetiikkaan liittyvää laboratoripalvelua HUSLAB Perinnöllisyyslääketieteen vastuualueen molekyyligenetiikan ja sytogenetiikan laboratoriossa tai HUSLAB Patologian vastuualueen molekyylipatologian laboratoriossa.

Koulutus jakautuu seuraavasti:

- Kliinistä potilastyöskentelyä perinnöllisyyslääketieteen yksikössä vähintään 30 kk
josta 4–6 kk sikiödiagnostiikkaa
- Lääketieteellisen genetiikan alaan liittyvää laboratoriodiagnostiikkaa yhteensä 8–12 kk
josta molekyyligeneettistä diagnostiikkaa vähintään 4 kk
sytogeneettistä diagnostiikkaa vähintään 4 kk
- Vapaavalintaista palvelua 9 kk
josta 6 kk suositellaan suoritettavaksi sairaalapalveluna jollain seuraavista aloista: lastentaudit, lasten neurologia, neurologia, sisätaudit tai naistentaudit ja synnytykset

Perinnöllisyyslääketieteen koulutusohjelmassa on neljä koulutusvirkaa: kaksi päätoimista sairaalalääkärin virkaa HUSLAB Perinnöllisyyslääketieteen vastuualueella ja kaksi sivuvirkaa, HY:n lääketieteellisen genetiikan tohtori-koulutettavan ja tutkijatohtorin virka, joissa on mahdollisuus HUS:in sivuvirkaan. Näissä sivuviroissa suoritettu palvelu hyväksytään kliiniseksi tai laboratorikoulutukseksi henkilökohtaisen koulutussuunnitelman mukaan. Sivuvirassa suoritettua kliinistä palvelua hyväksytään erikoislääkärikoulutukseksi korkeintaan sama määrä kuin toimittaessa kokopäiväisenä sairaalalääkärinä 1 vuosi. Kliinisestä potilastyöskentelystä 3 kk voidaan sopia suori-

tettavaksi Väestöliiton perinnöllisyysklinikalla.

Tieteellisestä työskentelystä Suomessa tai ulkomailla, esim. väitöskirjatutkimuksesta, jonka aihe ja menetelmät liittyvät läheisesti lääketieteelliseen genetiikkaan, voidaan hyväksyä korkeintaan 6kk erikoislääkärikoulutuksen vapaavalintaiseksi osaksi koulutusvastaavan päätöksellä. Hyväksyttävästä koulutuksesta on syytä neuvotella erikoislääkärikoulutuksesta vastaavan kanssa.

Toimipaikkakoulutus

Käytännön työtä täydentävät säännölliset ohjatut toimipaikkakoulutustilaisuudet ja potilaskokoukset, joiden tarkoituksena on toimia aktiivisina koulutustapahtumina sekä syventää tietämystä erikoisalasta. Toimipaikkakoulutusta järjestetään 2–4 tuntia viikossa.

Koulutussairaalat ja kouluttajat: <http://www.med.helsinki.fi/erikoislaakari>

Teoreettinen kurssimuotoinen koulutus (80 tuntia)

Genetiikan tutkimuksen nopean kehityksen johdosta teoreettisella koulutuksella on erityisen suuri merkitys perinnöllisyyslääketieteessä. Teoreettisen koulutuksen tulee käsittää mahdollisimman paljon genetiikan laaja-alaisia jatkokoulutuskursseja (yksittäisten luentojen ja esitelmien sijasta) tai osallistumista lääketieteellisen genetiikan kouluun (esim. European School of Medical Genetics) tai ulkomaisiin kongresseihin vähintään kerran koulutusjakson aikana (mm American Society of Human Genetics ja European Society of Human Genetics).

Lähijohtajakoulutus (30 opintopistettä)

Koulutuksen rungon muodostaa johtamisportfolio, johon kirjataan henkilökohtaiset tavoitteet, omat havainnot työpaikalta ja siihen liittyvä pohdinta, merkinnät tapaamisista ohjaajien kanssa, kerätty palaute sekä koulutusohjelman mukaiset tehtävät ja opintosuoritteet. Koulutukseen lasketaan hyväksi perusterveydenhuollon lisäkoulutukseen kuuluva hallinnollinen koulutus. Koulutukseen kuuluvat myös kirjallisen esityksen opetus, harjoitus ja hyväksytyt suoritus.

Sen lisäksi koulutukseen kuuluu kolme kaikille erikoisaloille yhteistä kaksipäiväistä lähiopetusjaksoa sekä vähintään kaksi erikoisalakohontaista lähiopetuspäivää (tai 4 iltapäivää) (yht. 10 op), itsenäisten kehittämistehtävien laadinta ja kirjallisuusosio. Koulutuksen voi suorittaa 2-6 vuoden aikana.

10 lähiopetuspäivää = 10 op	Kehittämistehtävät 10 op	Kirjallisuustehtävät 5 op	Portfolio 5 op
--	-------------------------------------	--------------------------------------	-----------------------

Lisätietoja: www.med.helsinki.fi/erikoislaakari/johtamiskoulutus ja <http://blogs.helsinki.fi/lahijohtajakoulutus>.

Oppimisprosessin seuranta ja arvioinnin välineet

Arvioinnissa pyritään noudattamaan tiedekunnan hyväksymiä periaatteita. Arviointi suoritetaan koulutusjakson aikana vuosittain. Perinnöllisyyslääketieteessä sekä erikoistuvien että kouluttajien määrä on pieni, mikä edesauttaa hyvän henkilökohtaisen kontaktin muodostumista kouluttajan ja erikoistuvan välille. Samaan suuntaan vaikuttaa se, että valtaosa koulutuksesta tapahtuu samassa yksikössä. Erikoisalan koulutuksessa oleville lääkäreille pyritään lisäksi löytämään henkilökohtainen tutor.

Valtakunnallinen kuulustelu

Kirjat (viimeisin painos)

1. Rimo D.L., Connor J.M., Pyeritz, R.E. & Korf B.R. (Eds.): Emery and Rimo's principles and practice of medical genetics, Vol. 1–3 (Churchill Livingstone)
2. Harper P.: Practical genetic counselling (Butterworth-Heinemann)
3. Gardner R.J.M & Sutherland G.R.: Chromosome abnormalities and genetic counselling (Oxford Univ. Press)
4. Strachan T. & Read A.P.: Human molecular genetics (BIOS Scientific Publ.)
5. Hodgson S.V., Foulkes W.D., Eng C. & Maher E.R.: A practical guide to human cancer genetics (Cambridge Univ Press)

Lehdet (tenttiä edeltävän kolmen vuoden lehdet)

1. American Journal of Human Genetics
2. Journal of Medical Genetics
3. Nature Genetics
4. European Journal of Human Genetics

Lääkintälainsäädäntö soveltuvin osin.

2007-2009

PERINNÖLLISYYSLÄÄKETIEDE

Vastuhenkilö: Dos. Kristiina Aittomäki,
HYKS Perinnöllisyyslääketieteen yksikkö,
PL 140 (Haartmaninkatu 2 B), 00029 HUS,
puh. (09) 471 72187, kristiina.aittomaki@hus.fi

Tavoitteet

Kyetäkseen toimimaan perinnöllisyyslääkärinä erikoistuvan tulee omaksua seuraavat tiedot ja taidot:

- Tuntee ihmisen perimän rakenne ja perimän muutosten vaikutus sairauksien syntyyn.
- Tuntee periyymistavat ja pystyä tekemään sairauden periytyvyyden arvioinnissa tarvittavat sukuselvittelyt sekä niiden perusteella arvioimaan sairauden periytyvyyttä suvussa.
- Hallita sytogenetiikan ja molekyyliogenetiikan tärkeimmät menetelmät ja kyetä soveltamaan niitä periytyvien sairauksien diagnostiikassa.
- Tuntee lääketieteen eri alueiden yleisimmät periytyvät sairaudet sekä pystyä diagnosoimaan harvinaisia perinnöllisiä sairauksia ja järjestämään niiden diagnostiset tutkimukset.
- Tuntee raskaudenaikaisen sikiödiagnostiikan menetelmät ja käytännöt Suomessa.
- Kyetä antamaan perinnöllisyysneuvontaa eli selvittämään potilaalle kunkin sairauden pääpiirteet, periyymistavan, geneettisen taustan ja uusiutumiskisken siten, että potilas pystyy käyttämään tätä tietoa itselleen parhaalla tavalla.
- Kyetä ymmärtämään sairauden periytyvyyteen liittyviä kysymyksiä potilaan, perheen ja laajemman suvun näkökulmasta ja tukemaan perinnöllisiä sairauksia sairastavia potilaita.
- Tuntee alaa koskeva lainsäädäntö sekä perinnöllisyyslääketieteen keskeiset eettiset kysymykset ja periaatteet ja työssään toteuttaa näitä periaatteita.
- Hallita lääketieteellisen genetiikan tutkimuksen ajankohtainen tila ja pystyä toimimaan asiantuntijana eri erikoisalojen perinnöllisiä ja harvinaisia sairauksia koskevissa kysymyksissä.
- Kyetä omassa toimintaympäristössään huolehtimaan muun henkilöstön alaa koskevasta täydennyskoulutuksesta sekä alueen väestön genetiikan alan informaatiosta.

KOULUTUSOHJELMAN RAKENNE

Koulutusohjelman kokonaispituus 5 vuotta.

Terveyskeskuspalvelu (9 kk)

Erikoistumiskoulutus (4 v 3 kk)

Perinnöllisyyslääketieteen koulutus sisältää kliinistä potilastyöskentelyä HUSLAB Perinnöllisyyslääketieteen yksikössä ja HUS Naistenklinikan Sikiötutkimusyksikössä sekä lääketieteelliseen genetiikkaan liittyvää laboratoriopalvelua HUSLAB Perinnöllisyyslääketieteen vastuualueen molekyyliogenetiikan ja sytogenetiikan laboratoriossa tai HUSLAB Patologian vastuualueen molekyylipatologian laboratoriossa.

Koulutus jakautuu seuraavasti:

- Kliinistä potilastyöskentelyä perinnöllisyyslääketieteen yksikössä vähintään 30 kk
josta 4–6 kk sikiödiagnostiikkaa
- Lääketieteellisen genetiikan alaan liittyvää laboriodiagnostiikkaa yhteensä 8–12 kk
josta molekyyligeneettistä diagnostiikkaa vähintään 4 kk
sytogeneettistä diagnostiikkaa vähintään 4 kk
- Vapaavalintaista palvelua 9 kk
josta 6 kk suositellaan suoritettavaksi sairaalalääkärinä jollain seuraavista aloista: lastentaudit, lasten neurologia, neurologia, sisätaudit tai naistentaudit ja synnytykset

Perinnöllisyyslääketieteen koulutusohjelmassa on neljä koulutusvirkaa: kaksi sairaalalääkärin virkaa HUSLAB Perinnöllisyyslääketieteen vastuualueella ja kaksi HY:n Lääketieteellisen genetiikan assistentin virkaa, joissa on mahdollisuus HUS:in sivuvirkaan. Assistenttina toimiessa sivuvirassa suoritettu palvelu hyväksytään kliiniseksi tai laboratoriokoulutukseksi henkilökohtaisen koulutussuunnitelman mukaan. Sivuvirassa suoritettua kliinistä palvelua hyväksytään erikoislääkärikoulutukseksi korkeintaan sama määrä kuin toimittaessa kokopäiväisenä sairaalalääkärinä 1 vuosi. Kliinisestä potilastyöskentelystä 6 kk voidaan sopia suoritettavaksi Väestöliiton perinnöllisyysklinikalla.

Tieteellisestä työskentelystä Suomessa tai ulkomailla, esim. väitöskirjatutkimuksesta, jonka aihe ja menetelmät liittyvät läheisesti lääketieteelliseen genetiikkaan, voidaan hyväksyä korkeintaan 6kk erikoislääkärikoulutuksen vapaavalintaiseksi osaksi koulutusvastaavan päätöksellä. Hyväksyttävästä koulutuksesta on syytä neuvotella erikoislääkärikoulutuksesta vastaavan kanssa.

Toimipaikkakoulutus

Käytännön työtä täydentävät säännölliset ohjatut toimipaikkakoulutustilaisuudet ja potilaskokoukset, joiden tarkoituksena on toimia aktiivisina koulutustapahtumina sekä syventää tietämystä erikoisalasta. Toimipaikkakoulutusta järjestetään 2–4 tuntia viikossa.

Koulutussairaalat ja kouluttajat: <http://www.med.helsinki.fi/erikoislaakari>

Teoreettinen kurssimuotoinen koulutus (80+20 tuntia)

Genetiikan tutkimuksen nopean kehityksen johdosta teoreettisella koulutuksella on erityisen suuri merkitys perinnöllisyyslääketieteessä. Teoreettisen koulutuksen tulee käsittää mahdollisimman paljon genetiikan laaja-alaisia jatkokoulutuskursseja (yksittäisten luentojen ja esitelmien sijasta) tai osallistumista lääketieteellisen genetiikan kouluun (esim. European School of Medical Genetics) tai ulkomaisiin kongresseihin vähintään kerran koulutusjakson aikana (mm American Society of Human Genetics ja European Society of Human Genetics). Teoreettisesta koulutuksesta tehdään vastuuhenkilön kanssa vuosittainen suunnitelma. Koulutukseen tulee sisältyä 20 tuntia kaikille erikoisaloille kuuluvaa johtamis- ja hallinnon koulutusta.

Oppimisprosessin seuranta ja arvioinnin välineet

Arvioinnissa pyritään noudattamaan tiedekunnan hyväksymiä periaatteita. Arviointi suoritetaan koulutusjakson aikana vuosittain.

Perinnöllisyyslääketieteessä sekä erikoistuvien että kouluttajien määrä on pieni, mikä edesauttaa hyvän henkilökohtaisen kontaktin muodostumista kouluttajan ja erikoistuvan välille. Samaan suuntaan vaikuttaa se, että valtaosa koulutuksesta tapahtuu samassa yksikössä. Erikoisalan koulutuksessa oleville lääkäreille pyritään lisäksi löytämään henkilökohtainen tutor.

Valtakunnallinen kuulustelu

Kirjat (viimeisin painos)

1. Rimoin D.L., Connor J.M., Pyeritz, R.E. & Korf B.R. (Eds.): Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics, Vol. 1–3 (Churchill Livingstone)
2. Harper P.: Practical genetic counselling (Butterworth-Heinemann)
3. Gardner R.J.M & Sutherland G.R.: Chromosome abnormalities and genetic counselling (Oxford Univ. Press)
4. Strachan T. & Read A.P.: Human molecular genetics (BIOS Scientific Publ.)
5. Hodgson S.V., Foulkes W.D., Eng C. & Maher E.R.: A practical guide to human cancer genetics (Cambridge Univ Press)

Lehdet (tenttiä edeltävän kolmen vuoden lehdet)

1. American Journal of Human Genetics
2. Journal of Medical Genetics
3. Nature Genetics
4. European Journal of Human Genetics

Lääkintälainsäädäntö soveltuvin osin

2005-2007

PERINNÖLLISYYSLÄÄKETIEDE

Vastuuhenkilö: Dos. Kristiina Aittomäki,
HYKS Perinnöllisyyslääketieteen yksikkö,
PL 140 (Haartmaninkatu 2 B), 00029 HUS,
puh. (09) 471 72187, kristiina.aittomaki@hus.fi

Tavoitteet

Kyetäkseen toimimaan perinnöllisyyslääkärinä erikoistuvan tulee omaksua seuraavat tiedot ja taidot:

- Osata periyymisen perussäännöt ja ihmisen perimän rakenne.
- Tietää millä tavoin perintötekijät ja niiden muutokset voivat vaikuttavaa sairauksien syntyyn
- Hallita geeni- ja kromosomitutkimuksen tärkeimmät menetelmät niin hyvin että pystyy omaksumaan uutta tietoa ja soveltamaan sitä periytyviä tauteja sairastavien potilaiden hyväksi.
- Tuntee lääketieteen eri osa-alueiden yleisimmät perinnölliset sairaudet ja niiden periyymistavat ja diagnostiikan.
- Tuntee raskaudenaikaisten sikiötutkimusten menetelmät ja sikiödiagnostiikan käytännöt Suomessa
- Kyetä antamaan perinnöllisyysneuvontaa eli selvittämään potilaalle tai hänen sukulaiselleen kunkin sairauden pääpiirteet, periyymistävän ja siitä aiheutuvan uusiutumisen todennäköisyyden sekä auttamaan neuvottavaa löytämään itselleen parhaat vaihtoehdot taudin aiheuttamien ongelmien voittamiseen.
- Hallita periyymyvien tautien syto- ja molekyylogeneettiset tutkimusmenetelmät riittävän yksityiskohtaisesti voidakseen toimia diagnostisia tutkimuksia suorittavan geneettisen laboratorion vastuulääkärinä.
- Hallita lääketieteellisen genetiikan tutkimuksen ajankohtainen tila ja pystyä sen ja olemassa olevien genetiikan tietokanto-

jen avulla auttamaan muita lääkäreitä periytyviin tauteihin liittyvissä kysymyksissä.

- Pystyä toimimaan asiantuntijana mahdollisten väestöön suunnattujen geneettisten seulontojen suunnittelussa ja toteutuksessa
- Kyetä omassa toimintaympäristössään huolehtimaan muun henkilöstön lääketieteellisen genetiikan alan täydennyskoulutuksesta sekä alueen väestön genetiikan alan tiedonsaannista.
- Kyetä vastaamaan perinnöllisyyslääketieteellisen yksikön toiminnasta ja hallinnosta

KOULUTUSOHJELMAN RAKENNE

Koulutusohjelman kokonaispituus 5 vuotta.

Terveyskeskuspalvelu (9 kk)

Erikoistumiskoulutus (4 v 3 kk)

Erikoistumiskoulutuksesta 3 kk suositellaan suoritettavaksi sairaalapalveluna jollain seuraavista aloista: lastentaudit, lastenneurologia, naistentaudit ja synnytykset, neurologia ja sisätaudit.

Perinnöllisyyslääketieteen koulutus sisältää kliinistä potilastyöskentelyä HUSLAB Perinnöllisyyslääketieteen yksikössä ja HUS Naistenklinikan Sikiötutkimusyksikössä sekä lääketieteelliseen genetiikkaan liittyvää laboratoriopalvelua HUSLAB Perinnöllisyyslääketieteen vastuualueen molekyyli-genetiikan ja sytomolekyyli-genetiikan laboratoriossa tai HUSLAB Patologian vastuualueen molekyyli-sytogenetiikan laboratoriossa.

Koulutus jakautuu seuraavasti:

- Kliinistä potilastyöskentelyä perinnöllisyyslääketieteen yksikössä vähintään 24 kk
- Kliinistä potilastyöskentelyä liittyen sikiödiagnostiikkaan (4)-6 kk
- Laboratoriotyötä yhteensä 12 kk
 - molekyyli-geneettistä diagnostiikkaa 4-8 kk
 - syto-geneettistä diagnostiikkaa 4-8 kk
- Vapaavalintaista lääketieteelliseen genetiikkaan liittyvää palvelua 6 kk

Perinnöllisyyslääketieteen koulutusohjelmassa on neljä koulutusvirkaa: kaksi sairaalalääkärin virkaa HUSLAB Perinnöllisyyslääketieteen vastuualueella ja kaksi HY:n Lääketieteellisen genetiikan assistentin virkaa, joissa on mahdollisuus HUS:in sivuvirkaan. Assistenttina toimiessa sivuvirassa suoritettu palvelu hyväksytään kliiniseksi tai laboratoriokoulutukseksi henkilökohtaisen koulutussuunnitelman mukaan. Sivuvirassa suoritettua kliinistä palvelua hyväksytään erikoislääkärikoulutukseksi korkeintaan sama määrä kuin toimittaessa kokopäiväisenä sairaalalääkärinä 1 vuosi. Kliinisestä potilastyöskentelystä 6 kk voidaan sopia suoritettavaksi Väestöliiton perinnöllisyysklinikalla.

Tieteellisestä työskentelystä Suomessa tai ulkomailla, esim. väitöskirjatutkimuksesta, jonka aihe ja menetelmät liittyvät läheisesti lääketieteelliseen genetiikkaan, voidaan hyväksyä korkeintaan 6kk erikoislääkärikoulutuksen vapaavalintaiseksi osaksi koulutusvastaavan päätöksellä. Hyväksyttävästä koulutuksesta on syytä neuvotella erikoislääkärikoulutuksesta vastaavan kanssa.

Toimipaikkakoulutus

Käytännön työtä täydentävät säännölliset ohjatut toimipaikkakoulutustilaisuudet ja potilaskokoukset, joiden tarkoituksena on toimia aktiivisina koulutustapahtumina sekä syventää tietämystä erikoisalasta. Toimipaikkakoulutusta järjestetään 2-4 tuntia viikossa.

Koulutussairaalat ja kouluttajat: <http://www.med.helsinki.fi/erikoislaakari>

Teoreettinen kurssimuotoinen koulutus (80+20 tuntia)

Genetiikan tutkimuksen nopean kehityksen johdosta teoreettisella koulutuksella on erityisen suuri merkitys perinnöllisyyslääketieteessä. Teoreettisen koulutuksen tulee käsittää mahdollisimman paljon genetiikan laaja-alaisia jatkokoulutuskursseja (yksittäisten luentojen ja esitelmien sijasta) tai osallistumista lääketieteellisen genetiikan kouluun (esim. European School of Medical Genetics) tai ulkomaisiin kongresseihin vähintään kerran koulutusjakson aikana (mm American Society of Human Genetics ja European Society of Human Genetics). Teoreettisesta koulutuksesta tehdään vastuuhenkilön kanssa vuosittainen suunnitelma. Koulutukseen tulee sisältyä 20 tuntia kaikille erikoisalaille kuuluvaa johtamis- ja hallinnon koulutusta.

Oppimisprosessin seuranta ja arvioinnin välineet

Arvioinnissa pyritään noudattamaan tiedekunnan hyväksymiä periaatteita. Arviointi suoritetaan koulutusjakson aikana vuosittain.

Perinnöllisyyslääketieteessä sekä erikoistuvien että kouluttajien määrä on hyvin pieni (2-3), mikä edesauttaa hyvän henkilökohtaisen kontaktin muodostumista kouluttajan ja erikoistuvan välille. Samaan suuntaan vaikuttaa se että valtaosa koulutusjaksoista tapahtuu samassa yksikössä. Erikoisalan koulutuksessa oleville lääkäreille pyritään lisäksi löytämään henkilökohtainen tutor.

Valtakunnallinen kuulustelu

Kirjat (viimeisin painos)

1. Rimoin D.L., Connor J.M., Pyeritz, R.E. & Korf B.R. (Eds.): Emery and Rimoin's

- principles and practice of medical genetics, Vol. 1-3 (Churchill Livingstone)
2. Harper P.: Practical genetic counselling (Butterworth-Heinemann)
3. Gardner R.J.M & Sutherland G.R.: Chromosome abnormalities and genetic counselling (Oxford Univ. Press)
4. Strachan T. & Read A.P.: Human molecular genetics (BIOS Scientific Publ.)

Lehdet (tenttiä edeltävän kolmen vuoden lehdet)

1. American Journal of Human Genetics
2. Journal of Medical Genetics
3. Nature Genetics
4. Human Molecular Genetics

Lääkintälainsäädäntö soveltuvin osin

2003-2005

PERINNÖLLISYYS-LÄÄKETIEDE

Vastuuhenkilö: Dos. Kristiina Aittomäki, HYKS Perinnöllisyyslääketieteen yksikkö, PL 140 (Haartmaninkatu 2 B), 00029 HUS, puh. 47172187, kristiina.aittomaki@hus.fi

Tavoitteet

Kyetäkseen toimimaan perinnöllisyyslääkärinä erikoistuvan tulee omaksua seuraavat tiedot ja taidot:

- Osata periytymisen perussäännöt ja ihmisen perimän rakenne.
- Tietää millä tavoin perintötekijät ja niiden muutokset voivat vaikuttavaa sairauksien syntyyn
- Hallita geeni- ja kromosomitutkimuksen tärkeimmät menetelmät niin hyvin että pystyy omaksumaan uutta tietoa ja soveltamaan sitä parhaalla mahdollisella tavalla periytyvää tautia sairastavien potilaiden hyväksi.
- Tuntea lääketieteen eri osa-alueiden yleisimmät perinnölliset sairaudet ja niiden periytymistavat ja diagnostiikan.
- Tuntea raskaudenaikaisten sikiötutkimusten menetelmät ja sikiödiagnostiikan käytännöt Suomessa
- Kyetä antamaan perinnöllisyysneuvontaa eli selvittämään potilaalle tai hänen sukulaiselleen taudin perusasiat, periytymistapa ja siitä aiheutuvat uusiutumisen todennäköisyydet sekä auttamaan neuvottavaa löytämään itselleen parhaat vaihtoehdot taudin aiheuttamien ongelmien voittamiseen.
- Hallita periytyvien tautien syto- ja molekyylogeneettiset tutkimusmenetelmät riittävän yksityiskohtaisesti voidakseen toimia diagnostisia tutkimuksia suorittavan geneettisen laboratorion vastuulääkärinä.
- Hallita lääketieteellisen genetiikan tutkimuksen ajankohtainen tila ja pystyä sen ja olemassa olevien genetiikan tietokantojen avulla auttamaan muita lääkäreitä periytyviin tauteihin liittyvissä kysymyksissä.
- Pystyä toimimaan asiantuntijana mahdollisten väestöön suunnattujen geneettisten seulontojen suunnittelussa ja toteutuksessa
- Kyetä omassa toimintaympäristössään huolehtimaan muun henkilöstön lääketieteellisen genetiikan alan täydennyskoulutuksesta sekä alueen väestön genetiikan alan tiedonsaannista.
- Kyetä vastaamaan perinnöllisyyslääketieteellisen yksikön hallinnosta

KOULUTUSOHJELMAN RAKENNE

Koulutusohjelman kokonaispituus 5 vuotta.

Terveyskeskuspalvelu (9 kk)

Erikoistumiskoulutus (4 v 3 kk)

Erikoistumiskoulutuksesta 3 kuukautta suositellaan suoritettavaksi sairaalapalveluna jollain seuraavista aloista: lastentaudit, lastenneurologia, naistentaudit ja synnytykset ja sisätaudit.
Perinnöllisyyslääketieteen koulutus sisältää kliinistä potilastyöskentelyä HYKS-

Laboratoriodiagnostiikan Perinnöllisyyslääketieteen yksikössä ja HYKS Naistenklinikan Sikiötutkimusyksikössä sekä lääketieteelliseen genetiikkaan liittyvää laboratoriapalvelua HYKS-Laboratoriodiagnostiikan Molekyyligenetiikan ja Sytomolekyyligenetiikan laboratorioissa tai HY:n Lääketieteellisen genetiikan osaston laboratorioissa.

Koulutus jakautuu seuraavasti:

- Kliinistä potilastyöskentelyä PLY:ää vähintään 24 kk
- Sikiödiagnostiikkaa (4)-6 kk
- Molekyyligeneettistä diagnostiikkaa 6 kk
- Sytomolekyyligeneettistä diagnostiikkaa 6 kk
- Vapaavalintaista lääketieteelliseen genetiikkaan liittyvää palvelua 6 kk

Perinnöllisyyslääketieteen koulutusohjelmassa on kolme koulutusvirkaa: yksi sairaalalääkärin virka Perinnöllisyyslääketieteen yksikössä ja kaksi HY:n Lääketieteellisen genetiikan assistenttin virkaa, joissa on mahdollisuus HYKS:in sivuvirkaan. Assistenttina toimiessa sivuviran osuus hyväksytään kliiniseksi tai laboratorioskoulutukseksi henkilökohtaisen koulutussuunnitelman mukaan. Kliinisestä potilastyöskentelystä 6 kk voidaan sopia suoritettavaksi Väestöliiton perinnöllisyysklinikalla. Tieteellisestä työskentelystä Suomessa tai ulkomailla, esim. väitöskirjatutkimuksesta, jonka aihe ja menetelmät liittyvät läheisesti lääketieteelliseen genetiikkaan, hyväksytään korkeintaan yksi vuosi erikoislääkärikoulutukseksi koulutusvastaavan päätöksellä. Hyväksyttävästä koulutuksesta on syytä neuvotella erikoislääkärikoulutuksesta vastaavan kanssa.

Toimipaikkakoulutus

Käytännön työtä täydentävät säännölliset ohjatut toimipaikkakoulutustilaisuudet, joiden tarkoituksena on syventää tietämystä erikoisalasta. Toimipaikkakoulutusta järjestetään 2-5 tuntia viikossa.

Koulutussairaalat ja kouluttajat:

<http://www.ltdk.helsinki.fi/opiskelu/erikoislaakari>

Teorettinen kurssimuotoinen koulutus (100 tuntia)

Genetiikan tutkimuksen nopean kehityksen johdosta teorettisella koulutuksella on erityisen suuri merkitys perinnöllisyyslääketieteessä. Teorettisen koulutuksen tulee käsittää mahdollisimman paljon genetiikan laaja-alaisia jatkokoulutuskursseja (yksittäisten luentojen ja esitelmien sijasta) tai osallistumista lääketieteellisen genetiikan ulkomaisiin kongresseihin vähintään kerran koulutusjakson aikana (mm American Society of Human Genetics ja European Society of Human Genetics). Teorettisesta koulutuksesta tehdään vastuuhenkilön kanssa vuosittainen suunnitelma. Koulutukseen tulee sisältyä 20 tuntia kaikille erikoisaloille kuuluvaa johtamis- ja hallinnon koulutusta.

Oppimisprosessin seuranta ja arvioinnin välineet

Arvioinnissa pyritään noudattamaan tiedekunnan hyväksymiä periaatteita. Arviointi suoritetaan koulutusjakson aikana vuosittain.

Perinnöllisyyslääketieteessä sekä erikoistuvien että kouluttajien määrä on hyvin pieni (2-3), mikä edesauttaa hyvän henkilökohtaisen kontaktin muodostumista kouluttajan ja erikoistuvan välille. Samaan suuntaan vaikuttaa se että valtaosa koulutusjaksosta tapahtuu samassa yksikössä.

Valtakunnallinen kuulustelu

Kirjat (viimeisin painos)

1. Rimoin D.L., Connor J.M., Pyeritz, R.E. & Korf B.R. (Eds.): Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics, Vol. 1-3 (Churchill Livingstone)
2. Harper P.: Practical genetic counselling, päivitetty 5. painos (Butterworth-Heinemann)
3. Gardner R.J.M & Sutherland G.R.: Chromosome abnormalities and genetic counseling (Oxford Univ. Press)
4. Strachan T. & Read A.P.: Human molecular genetics (BIOS Scientific Publ.)

Lehdet (tenttiä edeltävän kolmen vuoden lehdet)

1. American Journal of Human Genetics
2. Journal of Medical Genetics
3. Nature Genetics
4. Human Molecular Genetics

Lääkintälainsäädäntö soveltuvin osin

2001-2003

PERINNÖLLISYYSLÄÄKETIEDE

Vastuhenkilö: dos Ilkka Kaitila

Perinnöllisyyslääketieteen yksikkö
Helsingin Yliopistollinen Keskussairaala
PL 140 (Haartmaninkatu 2 B)
00029 HUS
Puh. (09)-471 72186 tai (09)-471 61407 (haku)
ilkka.kaitila@hus.fi

Koulutuksen yleiskuvaus

Koulutuksen kokonaispituus on 5 vuotta, joka sisältää 6 kuukauden terveystieteiden palvelun. Sen lisäksi koulutettaville suositellaan yksilöllisen koulutus suunnitelman puitteissa 6 kuukautta kliinistä palvelua (ks. erikoisalast alla). Erikoisalan koulutus on 4 vuotta, joka pääsääntöisesti suoritetaan kokonaisuudessaan koulutusyksikössä (HY:n lääketieteellisen genetiikan osasto sekä HYKS-diagnostiikan perinnöllisyyslääketieteen laitos PLL). Periytyviin tauteihin välittömästi liittyvä tutkimustyö voi korvata osan, enintään 1 vuosi, koulutuksesta erikseen tehtävän koulutus suunnitelman mukaisesti.

Käytännön työtä täydentävät säännölliset ohjatut toimipaikkakoulutustilaisuudet, joiden tarkoituksena on syventää tietämystä erikoisalasta. Toimipaikkakoulutusta järjestetään 2–5 tuntia viikossa.

Tavoitteet

Kyetäkseen toimimaan perinnöllisyyslääkärinä erikoistuvan tulee omaksua seuraavat tiedot ja taidot:

- Osata periytyvän perussäännöt ja ihmisen perimän rakenne.
- Tietää millä tavoin perintötekijät ja niiden muutokset voivat vaikuttaa sairauksien syntyyn
- Hallita geeni- ja kromosomitutkimuksen tärkeimmät menetelmät niin hyvin että pystyy omaksumaan uutta tietoa ja soveltamaan sitä parhaalla mahdollisella tavalla periytyvää tautia sairastavien potilaiden hyväksi.
- Tuntee lääketieteen eri osa-alueiden yleisimmät perinnölliset sairaudet ja niiden periytymistavat ja diagnostiikan.
- Tuntee raskaudenaikaisten sikiötutkimusten menetelmät ja sikiödiagnostiikan käytännöt Suomessa
- Kyetä antamaan perinnöllisyysneuvontaa eli selvittämään potilaalle tai hänen sukulaiselleen taudin perusasiat, periytymistapa ja siitä aiheutuvat uusiutumisen todennäköisyydet sekä auttamaan neuvottavaa löytämään itselleen parhaat vaihtoehdot taudin aiheuttamien ongelmien voittamiseen.
- Hallita periytyvien tautien syto- ja molekyylogeneettiset tutkimusmenetelmät riittävän yksityiskohtaisesti voidakseen toimia diagnostisia tutkimuksia suorittavan geneettisen laboratorion vastuulääkärinä.
- Hallita lääketieteellisen genetiikan tutkimuksen ajankohtainen tila ja pystyä sen ja olemassa olevien genetiikan tietokantojen avulla auttamaan muita lääkäreitä periytyviin tauteihin liittyvissä kysymyksissä.

- Pystyä toimimaan asiantuntijana mahdollisten väestöön suunnattujen geneettisten seulontojen suunnittelussa ja toteutuksessa
- Kyetä omassa toimintaympäristössään huolehtimaan muun henkilöstön lääketieteellisen genetiikan alan täydennyskoulutuksesta sekä alueen väestön genetiikan alan tiedonsaannista.
- Kyetä vastaamaan perinnöllisyyslääketieteellisen yksikön hallinnosta

KOULUTUSOHJELMAN RAKENNE

Terveyskeskuspalvelu (6 kk)

Erikoistumiskoulutus (4 v 6 kk)

Erikoistumiskoulutuksesta 6 kuukautta suositellaan suoritettavaksi jollain seuraavista aloista: lastentaudit, lastenneurologia, naistentaudit ja synnytykset ja sisätaudit.

Perinnöllisyyslääketieteen koulutus sisältää sekä kliinistä potilastyöskentelyä PLL:ssä että omakohtaista perehtymistä lääketieteelliseen genetiikkaan läheisesti liittyviin laboratoriotutkimuksiin (kromosomianalyysit ja molekyylogeneettiset tutkimukset) LGO:n laboratorioissa. Kliinisen koulutuksen tulee sisältää riittävästi sikiödiagnostiikkaa, mikä toteutuu toimimalla Naistenklinikan sikiötutkimusyksikössä erikseen sovittavalla tavalla. Potilastyön tulee kattaa vähintään puolet neljän vuoden koulutusjaksosta. Käytännön taitojen lisäksi erikoistuvan tulee omaksua hyvät perustiedot ihmisen perimän rakenteesta, tärkeimmistä tutkimusmenetelmistä sekä geeni- ja kromosomimuutosten vaikutustavoista periytyvissä taudeissa. Genetiikan alan tutkimuksen nopea kehitys edellyttää erityistä panostamista teoreettiseen koulutukseen koko koulutusjakson ajan. Tämä tapahtuu osallistumalla aktiivisesti sekä koulutusyksikön omiin että ulkopuolisiin koulutustilaisuuksiin ja tieteellisiin kokouksiin sekä kotimaassa että ulkomailla.

HY:ssa on tällä hetkellä kolme koulutusvirkaa; kaksi lääketieteellisen genetiikan assistenttia, joilla on mahdollisuus HYKS:n sivuvirkaan sekä yksi sairaalalääkäriin virka, jonka toimipiste on PLL.

Kouluttajat:

Perinnöllisyyslääketieteen kouluttajina voivat toimia HYKS-diagnostiikan genetiikan toimialan erikoislääkärit, dos Ilkka Kaitila ja LT Kristiina Aittomäki (lääket.genetiikan apul. opettaja) kliinisen koulutusjakson osalta ja dos. Sakari Knuutila kromosomi- ja geenitutkimusten osalta.

Koulutussairaalat: ks. <http://www.ltdk.helsinki.fi/opiskelu/erikoislaakari>

Teoreettinen kurssimuotoinen koulutus (100 tuntia)

Genetiikan tutkimuksen nopean kehityksen johdosta teoreettisella koulutuksella on erityisen suuri merkitys perinnöllisyyslääketieteessä. Teoreettista koulutusta vaaditaan yhteensä 100 tuntia. Sen tulee käsittää mahdollisimman paljon genetiikan laaja-alaisia jatkokoulutuskursseja (yksittäisten luentojen ja esitelmien sijasta) tai osallistumista lääketieteellisen genetiikan ulkomaisiin kongresseihin vähintään kerran koulutusjakson aikana (mm American Society of Human Genetics ja European Society of Human Genetics). Teoreettisesta koulutuksesta tehdään vastuuhenkilön kanssa vuosittainen suunnitelma. Koulutukseen tulee sisältyä 20 tuntia kaikille erikoisaloille kuuluvaa johtamis- ja hallinnon koulutusta.

Oppimisprosessin seuranta ja arvioinnin välineet

Arvioinnissa pyritään noudattamaan tiedekunnan hyväksymiä periaatteita. Arviointi suoritetaan koulutusjakson aikana vuosittain.

Perinnöllisyyslääketieteessä sekä erikoistuvien että kouluttajien määrä on hyvin pieni (2–3), mikä edesauttaa hyvän henkilökohtaisen kontaktin muodostumista kouluttajan ja erikoistuvan välille. Samaan suuntaan vaikuttaa se että valtaosa koulutusjaksosta tapahtuu samassa yksikössä.

Seuranta varten otetaan käyttöön tiedekunnan mallista mukailtu portfolio.

Valtakunnallinen kuulustelu

Kirjat (viimeisin painos)

1. Emery A.E.H. & Rimoin D.L. (Eds.): Principles and practice of medical genetics (Churchill Livingstone)
2. Harper P.: Practical genetic counselling (Butterworth-Heinemann)
3. Gardner R.J.M & Sutherland G.R.: Chromosome abnormalities and genetic counselling (Oxford Univ. Press)
4. Strachan T. & Read A.P.: Human molecular genetics (BIOS Scientific Publ.)

Lehdet (tenttiä edeltävän kolmen vuoden lehdet)

1. American Journal of Human Genetics
2. Journal of Medical Genetics
3. Nature Genetics
4. Human Molecular Genetics

Lääkintälainsäädäntö soveltuvin osin