

**RESIDENTUURI PROGRAMM MEDITSIIIGENEETIKA ERIALAL**

1	PROGRAMMI NIMETUS EESTI JA INGLISE KEELES	Meditsiinigeneetika <i>Medical genetics</i>	Kood 85863
2	ÕPPEASTE	Residentuur	
3	VALDKOND	Tervis ja heaolu	
4	ERIALA(D)	Meditsiinigeneetika	
5	ÕPPEASUTUS(ED)	Tartu Ülikool	
6	TEADUSKON(NA)D	Arstiteaduskond	
7	NOMINAALNE ÕPPEAEG	4 aastat	
8	ÕPPETÖÖ VORM	Päevane õpe	
9	ÕPPETÖÖ KEEL	Eesti keel	
10	ÕPIVÄLJUNDITE SAAVUTAMISEKS VAJALIKUD TEISED KEELED	erialakirjanduse lugemiseks vajalik inglise keele oskus	
11	ÕPPEKAVA VERSIOON	2011_1	
12	KINNITAMINE	1. Teaduskonna nõukogus 16.03.2011 2. Ülikooli nõukogus 25.03.2011	
13	VASTUVÕTUTINGIMUSED	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Residentuuri võetakse konkursi alusel vastu isikuid, kes on registreeritud EV Terviseameti tervishoiutöötajate registris ja kes on lõpetanud: <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Tartu Ülikooli arstiõppe, olles immatrikuleeritud 1997/1998. õppeaastal või hiljem;</li> <li>b. Tartu Ülikooli arstiõppe ja internatuuri, olles immatrikuleeritud enne 1997/1998. õppeaastat või</li> <li>c. kellel on vastav välisriigis omandatud kõrgharidus.</li> </ol> </li> <li>2. Konkursitingimused määratakse residentuuri eeskirjas.</li> </ol>	
14	RESIDENTUURI ÜLDEESMÄRGID	Residentuuri üldiseks eesmärgiks on viia arst-residendi teadmised ja praktilised oskused iseseisva meditsiinigeneetika eriarstina töötamise tasemele. Omandatav haridus võimaldab asuda tervishoiusüsteemis tööle meditsiinigeneetika eriarstina.	
15	ERIALAPROGRAMMI STRUKTUURI LÜHIKIRJELDUS	<p>Meditsiinigeneetika residentuur toimub 4-aastase õppena, kokku 44 kuud, millele lisandub 4 puhkusekuud. Õpe koosneb praktilisest ja teoreetilisest koolitusest. Igale arst-residendile koostatakse individuaalne õpingukava, lähtudes alljärgnevast:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Praktiline koolitus <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Kohustuslikud praktilise koolituse tsüklid – minimaalne summaarne kestus 36 kuud*</li> <li>b. Valikulised praktilise koolituse tsüklid – minimaalne summaarne kestus 8 kuud**</li> </ol> </li> <li>2. Teoreetiline koolitus 24 EAP mahus</li> </ol> <p><i>*,** - Kohustuslike praktilise koolituse tsüklite minimaalse mahu korral peab vastavalt individuaalplaanile suurenema valikuliste praktilise koolituse tsüklite maht ja vastupidi, tagamaks praktilise koolituse mahu täitmist.</i></p>	
16	ANTAV	<i>Meditsiinigeneetiku kutse</i>	

	KVALIFIKATSIOON/ KRAAD	<i>Medical geneticist</i>
17	NÕUDED ÕPPEPROGRAMMI LÕPETAMISEKS	Residentuuri programmi läbimine täies mahus ning lõpueksami edukas sooritamine. Residentuuri vältel peab arst-resident läbima kõik kohustuslikud praktilise koolituse tsükliid ning vähemalt kaks valikulist praktilise koolituse tsükliid.
18	LÕPETAMISEL VÄLJASTA- TAVAD DOKUMENDID	Residentuuri lõpetamist tõendav tunnistus ja akadeemiline õiend
19	LÕPUDOKUMENTE VÄLJASTAV(AD) KÕRGKOOL(ID)	Tartu Ülikool
20	RESIDENTUURI ÕPIEESMÄRGID (õpiväljundid ehk omandataavad/ arendataavad/erialased teadmised ja oskused, üldpädevused jms)	<p>Residentuuri programmi läbinud arst-resident:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) on võimeline osutama meditsiinigeneetika erialal kvaliteetset arstiabi, mis on vastavuses arstiteaduse uusimate saavutuste ja kõrgete eetiliste standarditega;</li> <li>2) omab arstikutsele vajalikke hoiakuid, küllaldaselt erialaseid teadmisi, oskusi ja kliinilist kogemust;</li> <li>3) tunneb ja järgib teaduseetika ja meditsiinieetika ning tõendus põhise meditsiini põhimõtteid;</li> <li>4) soovib oma tegevusega kaasa aidata nii meditsiini kui valdkonna kui ka arstiteaduse arengule;</li> <li>5) tunneb oma erialalise kompetentsuse piire ning oskab meditsiinisüsteemis kaasata optimaalselt teiste erialade arste ning teisi tervishoiuspetsialiste patsientide probleemide parimaks lahendamiseks;</li> <li>6) orienteerub Eesti tervishoiukorralduses ja vastavas seadusandluses;</li> <li>7) oskab teha koostööd patsientide lähedaste, sotsiaalsüsteemi jm. tugivõrgustikega;</li> <li>8) omab süsteemseid ja põhjalikke teadmisi meditsiinigeneetikas kasutatavatest mõistetest, teoreetilistest printsiipidest ja uurimismeetoditest;</li> <li>9) suudab edastada meditsiinilisi teadmisi ja nende põhjal tehtud järeldusi nii patsientidele, kolleegidele kui ka avalikkusele;</li> <li>10) teadvustab vajadust jätkata meditsiinalaste teadmiste ja oskuste täiendamist edaspidise professionaalse karjääri jooksul täiendusõppe abil ning on valmis elukestvaks õppeks;</li> <li>11) suudab iseseisvalt diagnoosida, konsulteerida ning osaleda raviskeemi koostamisel enamlevinud geneetiliste haiguste puhul;</li> <li>12) oskab koostöös teiste erialade arstidega läbi viia diferentsiaaldiagnostikat keerukate haigusjuhtude korral kasutades optimaalselt kogu kaasagset instrumentaalsete ja laboratoorsete uuringute kompleksi;</li> <li>13) valdab perekonnauuringute meetodeid, oskab andmeid sihipäraselt koguda, analüüsida ja järeldusi teha, oskab määrata geneetiliste haiguste päritavustüüpi ja arvutada haiguste taassünniriski;</li> <li>14) tunneb koekultuuri meetodeid tsütogeneetilise analüüsi teostamiseks erinevat tüüpi rakkudel (lümfotsüüdid,</li> </ol>

		<p>fibroblastid, luuüdi, amnionirakud, koorionirakud);</p> <p>15) oskab haigeid tsütogeneetiliselt uurida: valmistada kromosoomipreparaate, kariotüpeerida kromosoomide kromosoomianalüsaatoriga ja analüüsida aberratsioone õige diagnoosi saamiseks;</p> <p>16) valdab põhiteadmisi ja omab praktilist kogemust molekulaarse tsütogeneetika meetodite osas (interfaasi ja metafasi FISH analüüs; Illumina geenikiibil tehtav analüüs);</p> <p>17) oskab haigeid uurida molekulaargeneetiliste meetoditega : oskab haigetelt saadud materjalist DNA-d eraldada, läbi viia PCR, teha elektroforeesi, mutatsioonianalüüsi restriksiooni ja sekveneerimise meetoditega; tunneb DNA kloneerimise ja mikrosatelliitide analüüsi võtted;</p> <p>18) oskab kromosoomihaigusi diagnoosida ja prognoosida haiguskulgu, konsulteerida lapsevanemaid ja kolleege ning koostada haigete jälgimise ja hoolduse strateegiaid;</p> <p>19) oskab monogeenseid haigusi ja sündroome ning sünnidefekte diagnoosida, kasutades selleks spetsiaalseid selleks mõeldud ja maailmas tuntud arvutiprogramme (sh. P.O.S.S.U.M., <i>Oxford Medical Database</i> jms) ja andmebaase (OMIM, PubMed,jms.);</p> <p>20) tunneb põhilisi ainevahetushaigusi, nende kliinilist kulgu ja laboratoorset diagnostikat ning ravivõimalusi;</p> <p>21) tunneb geneetiliste tavahaiguste multifaktoriaalset olemust, riskitegureid ja riskiarvutust;</p> <p>22) tunneb põhilisi sünnieelse diagnostika meetodeid ja võimalusi (raseduseaegsed sõeltestid, invasiivsed protseduurid ja ultraheli diagnostika), oskab nõustada rasedaid;</p> <p>23) omab ülevaadet põhilistest geneetilistest haigustest ja probleemidest teistel meditsiini erialadel ja oskab konsulteerida eriala spetsialiste (pediaatria, günekoloogia, neuroloogia, psühhiaatria, jne) geneetiliste uurimisvõimaluste osas;</p> <p>24) omab teadmisi eksogeense mürkide ja teiste kahjulike keskkonnategurite toime kohta geenidele (mutageensus) ja loote arengule (teratogeensus);</p> <p>25) omab teadmisi geneetiliste haiguste tavaravist ja geeniteraapia olemusest ja võimalustest;</p> <p>26) tunneb farmakogeneetika põhilisi seaduspärasusi ja oskab hinnata ravimite võimalikku toimet patsiendi genotüübist lähtudes;</p> <p>27) tunneb geneetilise nõustamise ja diagnostika eetilisi printsiipe ja õiguslikke aluseid (andmekaitse, usaldatavus, kiirguskaitse, töökorraldusjms.);</p> <p>28) oskab geneetiliste haiguste kohta käivat informatsiooni esitada artikli ja/või ettekandega seminaridel-konverentsidel.</p>
21	MOODULI NIMETUS	<b>Praktiline koolitus – kohustuslikud praktilise koolituse tsükliid</b>
22	PRAKTILISE KOOLITUSE SISU JA	Kohustuslikud praktilise koolituse tsükliid (koos minimaalse kestvusega):

	MAHT	<p>Geneetilise haige uurimise meetodid. Haigusloo koostamine. Tsütogeneetika meetodid. 11 kuud</p> <p>Molekulaargeneetika meetodid 6 kuud</p> <p>Molekulaargeneetiliste meetodite kliiniline rakendus 5 kuud</p> <p>Geneetilised haigused lapseas 2 kuud</p> <p>Pärilikud ainevahetushaigused 2 kuud</p> <p>Antenataalne diagnostika 2 kuud</p> <p>Neuroloogilised geneetilised haigused 2 kuud</p> <p>Psühhiaatrilised geneetilised haigused 2 kuud</p> <p>Onkoloogiliste haiguste geneetilised alused 2 kuud</p> <p>Endokrinoloogilised geneetilised haigused 2 kuud</p> <p>Kohustuslike praktilise koolituse tsüklite miinimumkestus on kokku 36 kuud. Esimese kahe aasta jooksul omandab resident geneetilise uurimise meetodid ja geneetilise analüüsi oskused. Saab selgeks sugupuu koostamise reeglid. Omandab rakkude kasvatamise ja kromosoomide analüüsi oskused. Teeb läbi praktilise koolituse mutatsioonide molekulaargeneetilise diagnostika osas. Need oskused on residendile vältimatult vajalikud selleks, et ta eri haiglates ja erineva profiiliga osakondades näeks geneetilisi probleeme, oskaks planeerida ja/või läbi viia geneetilisi uuringuid ning nõustada patsiente ja/või nende perekondi, aga ka kolleege geneetilistes küsimustes. Residentuuri teisel poolel toimub kohustuslik kliiniline praktika erinevates haiglates. Arst-residendil tuleb teha baasasutustes ettekandeid eriala puudutavates teoreetilistes ja praktilistes küsimustes, haigusjuhtude demonstratsioone ja/või ettekandeid (kliinikute) konverentsidel.</p> <p>Lähtudes meditsiinigeneetika eripärast toimub praktilise koolituse kohustuslikest tsüklitest orienteeruvalt 2/3 TÜ Üld- ja Molekulaarpatoloogia Instituudis ja SA TÜ Kliinikumi erinevates allüksustes; 1/3 väljaspool Tartut erinevates Tallinna haiglates.</p>
23	MOODULI NIMETUS	<b>Praktiline koolitus – valikulised praktilise koolituse tsüklid</b>
24	PRAKTILISE KOOLITUSE SISU JA MAHT	<p>Valikulised praktilise koolituse tsüklid:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Silmahaigused</li> <li>Kurgu-nina-kõrvahaigused</li> <li>Nahahaigused</li> <li>Sisehaigused</li> </ul> <p>Arst-resident peab läbima vähemalt kaks valikulist praktilise koolituse tsüklit. Iga valikulise praktilise koolituse tsükli minimaalne kestvus on 2 kuud.</p> <p>Arst-residendi kohustused loetletud tsüklites on osavõtt eriala ambulatoorsetest konsultatsioonidest ja töö koos juhendava eriarstiga, osavõtt osakonnas toimuvatest erialavisiitidest ja konsiiliumitest. Arst-residendil tuleb teha haigusjuhtude demonstratsioone või lühiettekandeid kliinilisel osakonnas (kliiniku) konverentsil.</p>
25	MOODULI NIMETUS	<b>Teoreetiline koolitus 24 EAP</b>
26	TEOREETILISE KOOLITUSE SISU JA MAHT	<p>Residentuuri jooksul peab meditsiinigeneetika arst-resident läbima alljärgneva teoreetilise koolituse:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Molekulaarne meditsiin 4 EAP (TÜ ÜMPI)</li> </ol>

		<ol style="list-style-type: none"> <li>2. Inimesegeneetika 1 EAP (TÜ ÜMPI)</li> <li>3. Kliinilised seminarid 4 EAP: a`2 EAP 3. ja 4.aastal (TÜ Lastekliinik, Närvikliinik, SA Tallinna Lastehaigla, Põhja-Eesti Reginaalhaigla, jt)</li> <li>4. Neuroloogia 1 EAP (TÜ Närvikliinik)</li> <li>5. Psühhiaatria 1 EAP (TÜ Psühhiaatriakliinik)</li> <li>6. Uurimistöö metoodika (s.h. oma uurimistöö, ettekanded) 3 EAP</li> <li>7. vabalt valitud kursused meditsinigeneetikaga seotud erialadel 5 EAP</li> </ol> <p>Iga residentuuriaasta sisaldab kokku 1-2 nädalat teoreetilist koolitust kursustel ja seminaridel, osavõttu konverentsidest, iseseisvat tööd haigusjuhtude analüüsil, ettekannete ja referaatide koostamist, osalemist uurimistöös põhierialal.</p>
27	ÕPPEBAASID	<p>Meditsiinigeneetika residentuuri baasasutustena kasutatakse alljärgnevat asutusi:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• TÜ Üld- ja Molekulaarpatoloogia Instituut</li> <li>• TÜ Kliinikumi Ühendlaboratoorium</li> <li>• TÜ Kliinikumi Lastekliinik</li> <li>• TÜ Kliinikumi Naistekliinik</li> <li>• TÜ Kliinikumi Psühhiaatriakliinik</li> <li>• TÜ Kliinikumi Närvikliinik</li> <li>• TÜ Kliinikumi Onkoloogia- ja Hematoloogiakliinik</li> <li>• TÜ Silmakliinik</li> <li>• TÜ Kõrvakliinik</li> <li>• TÜ Sisekliinik</li> <li>• SA Tallinna Lastehaigla</li> <li>• Põhja-Eesti Regionaalhaigla onkoloogiakliinik</li> <li>• Põhja-Eesti Regionaalhaigla psühhiaatriakliinik</li> <li>• Ida-Tallinna Keskhaigla silmakliinik</li> <li>• Lääne-Tallinna Keskhaigla SM keskus</li> <li>• Lääne-Tallinna Keskhaigla endokrinoloogiakeskus</li> <li>• Tallinna Kesklinna Lastepolikliinik</li> </ul>
28	SAAVUTATUD ÕPIVÄLJUNDITE HINDAMISE VORMID JA KORD	<p>Edasijõudmist hinnatakse kaks korda aastas vastavalt residentuuri eeskirjas sätestatule, positiivse hinnangu eelduseks on kõigi ettenähtud ülesannete (nii praktilise koolituse kui teoreetilise koolituse) täitmine.</p> <p>Saavutatud õpiväljundeid hinnatakse iga tsükli lõpus juhendaja hinnangu alusel (kujundava hindamisena mitteeristaval skaalal) ning residentuuri lõpueksamil (lõpphindamisena eristaval skaalal). Arvestused toimuvad residentide konkreetse(te) juhendaja(te) ja üldjuhendaja osavõtul. Resident esitab kirjaliku aruande aasta jooksul tehtud tööst.</p> <p>1. aasta töö loetakse arvestatuks, kui resident on isiklikult uurinud vähemalt 15 haiget tsütogeneetilisel, mille kohta tal on esitada vormikohased haiguslood. Tal peab olema selge kromosoomipreparaatide valmistamine, karüotüübi analüüsimine ja tsütogeneetilise diagnoosi panemine. Ta peab oskama kasutada arvutiprogramme (POSSUM, OMD jms.) geneetiliste haiguste diagnoosimise abivahendina, samuti kompuuter andmebaase haiguste kohta käiva lisainformatsiooni saamisel. Ta peab olema teinud</p>

		<p>vähemalt ühe arvestatava ettekande seminaris/konverentsil.</p> <p>2. aasta töö loetakse arvestatuks, kui residentil on esitada kirjalikud protokollid selle kohta, et ta tunneb ja on omandanud järgnevad molekulaargeneetilised uurimismeetodid: DNA isoleerimise erinevad meetodid, DNA amplifitseerimine polümeraasi ahelreaktsiooni abil (PCR), elektroforeesi meetodid agarooši ja poliäkrüülamiidgeelil, restriksioonianalüüs, mikrosatelliitide analüüs, DNA sekveneerimine, DNA kloneerimise põhivõtted, molekulaargeneetiline identifitseerimine. Meetodite omandamist tõendavad konkreetsete probleemide lahendamiseks tehtud uuringute protokollid. Resident peab olema teinud aasta jooksul vähemalt ühe arvestatava ettekande seminaril/konverentsil.</p> <p>3. ja 4. aasta loetakse arvestatuks, kui resident on isiklikult uurinud ja/või aktiivselt osalenud aastas vähemalt 20 haige geneetilisel ja uurimisel ja konsulteerimisel ning esitab vormikohased haiguslood. Lisaks sellele peab resident esitama tõendid, et ta on pidanud aasta jooksul vähemalt ühe erialase ettekande seminaril/konverentsil ning osalenud teoreetilises õppes, mis aitab kaasa eriala omandamisele.</p>
29	LÕPUEKSAMILE PÄÄSEMISE EELDUSED	<p>Kogu ettenähtud residentuuri programmi (nii praktilise kui ka teoreetilise koolituse) läbimine täies mahus, positiivsed hinnangud kõigist läbitud praktilise koolituse tsüklistest. Lisaks esitab resident eksamikomisjonile residentuuri ajal isiklikult uuritud patsientide haiguslood ja tehtud laboratoorsete tööde protokollid.</p>
30	LÕPUEKSAMI SISULISED NÕUDED JA SOORITAMISE KORD	<p>Eksam, mille käigus hinnatakse teadmisi ja oskusi, koosneb kolmest osast (suuline ja kirjalik osa, patsiendi uurimine), eksami orienteeruv kestus on 2 tundi. Kõiki eksami osasid hindab eksamikomisjon, kuhu kuulub vähemalt 3 liiget.</p> <p>Teadmiste ja oskuste hindamise viis: 1) kirjalik töö (maht arvestusega, et sellele jõuaks vastata 30 min jooksul); 2) patsiendi uurimine ja vastamine komisjonile suuliselt (arvestusega, et haige uurimiseks on aega 30 min ja vastamiseks läheb aega 30 min); 3) suuline küsimustele vastamine, s.h. ka teatud praktiliste oskuste kontrollimine (näidiskarüotüübi analüüs, riskiarvutamine monogeensete haiguste puhul, jms), arvestusega, et sellele kulub kokku kuni 30 min.</p> <p>Eksami struktuur ja proportsioonid:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Teadmiste kirjalik hindamine 20 %</li> <li>2. Virtuaalsete patsientide (näiteks, rase naine kahtlusega raskele monogeensele haigusele lootel; võimalik kromosomaalne anomaalia vaimselt mahajäänud lapsel, a/v anomaalia patsiendil, jms) uuringuplaani koostamine, diagnoosi panemine ja konsulteerimine 60 %</li> <li>3. Teadmiste suuline hindamine 20%</li> </ol>
31	LÕPUEKSAMI HINDAMISE KRITERIUMID	<p>A: Arst-resident tunneb suurepäraselt põhilisi geneetika seadusi, oskab neid vabalt kasutada riski arvutamisel monogeensete haiguste puhul. Oskab suurepäraselt kirjeldada molekulaar-geneetilisi meetode mutatsioonide detekteerimisel monogeensete haiguste puhul. Tunneb suurepäraselt põhilisi monogeenseid, sealhulgas ainevahetushaigusi. Oskab suurepäraselt kirjeldada kromosoomianalüüsi erinevaid meetode ja praktiliselt analüüsida aberratsioone karüotüübis. Teab suurepäraselt põhilisi kromosoomisündroome, nende kliinilist pilti ja tsütogeneetilist</p>

	<p>variatsiooni. Tunneb suurepäraselt põhilisi mitokondriaalseid ja multifaktoriaalseid haigusi. Omab suurepäraseid teadmisi farmakogeneetikast, geeniravist ja meditsiinilis-geneetilise konsultatsiooni printsiipidest.</p> <p>B: Arst-resident tunnb väga hästi põhilisi geneetika seadusi, oskab neid kasutada riski arutamisel monogeensete haiguste puhul. Oskab hästi kirjeldada molekulaar-geneetilisi meetode mutatsioonide detekteerimisel monogeensete haiguste puhul. Tunneb väga hästi põhilisi monogeenseid, sealhulgas ainevahetushaigusi. Oskab väga hästi kirjeldada kromosoomianalüüsi erinevaid meetode, ja praktiliselt analüüsida aberratsioone karüotüübis. Teab hästi põhilisi kromosoomisündroome, nende kliinilist pilti ja tsütogeneetilist variatsiooni. Tunneb väga hästi põhilisi mitokondriaalseid ja multifaktoriaalseid haigusi. Omab väga häid teadmisi farmakogeneetikast, geeniravist ja meditsiinilis-geneetilise konsultatsiooni printsiipidest.</p> <p>C: Arst-resident tunnb hästi põhilisi geneetika seadusi, oskab neid kasutada riski arutamisel monogeensete haiguste puhul. Oskab hästi kirjeldada molekulaar-geneetilisi meetode mutatsioonide detekteerimisel monogeensete haiguste puhul. Tunneb hästi põhilisi monogeenseid, sealhulgas ainevahetushaigusi, kuid esineb siiski väikesi ebatäpsusi haiguste kirjelduses. Oskab hästi kirjeldada kromosoomianalüüsi erinevaid meetode ja praktiliselt analüüsida aberratsioone karüotüübis. Teab hästi põhilisi kromosoomisündroome, nende kliinilist pilti ja tsütogeneetilist variatsiooni. Tunneb põhilisi mitokondriaalseid ja multifaktoriaalseid haigus, kuid väikeste ebatäpsustega. Omab rahuldavaid teadmisi farmakogeneetikast, geeniravist ja meditsiinilis-geneetilise konsultatsiooni printsiipidest.</p> <p>D: Arst-resident tunnb põhilisi geneetika seadusi, oskab neid rahuldavalt kasutada riski arutamisel monogeensete haiguste puhul. Oskab kirjeldada molekulaar-geneetilisi meetode mutatsioonide detekteerimisel monogeensete haiguste puhul. Tunneb põhilisi monogeenseid, sealhulgas ainevahetushaigusi. Oskab kirjeldada olulisemaid kromosoomianalüüsi erinevaid meetode, ja praktiliselt analüüsida aberratsioone karüotüübis. Teab nimetada põhilisi kromosoomisündroome, kuid nende kliinilise pildi ja tsütogeneetilise aluse kirjeldamisel on puudujäärke. Tunneb rahuldavalt põhilisi mitokondriaalseid ja multifaktoriaalseid haigusi. Omab üldist ülevaadet farmakogeneetikast, geeniravist ja meditsiinilis-geneetilise konsultatsiooni printsiipidest, kuid eksib sageli detailides.</p> <p>E: Arst-resident tunnb põhilisi geneetika seadusi, kuid jääb häta nende kasutamisel riski arutamisel monogeensete haiguste puhul. Teab küll nimetada molekulaar-geneetilisi meetode mutatsioonide detekteerimisel monogeensete haiguste puhul, kuid täpsemalt kirjeldada ei oska. Teab mõningaid põhilisi monogeenseid, sealhulgas ainevahetushaigusi. Oskab nimetada, kuid mitte kirjeldada kromosoomianalüüsi erinevaid meetode, siiski suudab praktiliselt analüüsida aberratsioone karüotüübis. Teab nimetada</p>
--	---

		<p>põhilisi kromosoomisündroome, kuid nende kliinilist pilti ja tsütogeneetilist variatsiooni kirjeldab väga lünklikult.. Tunneb põhiliste mitokondriaalsete ja multifaktoriaalsete haiguste nimesid, kuid täpsem kirjeldus on väga vaevaline. Teadmised farmakogeneetikast, geeniravist ja meditsiinilis-geneetilise konsultatsiooni printsiipidest on väga fragmentaarsed.</p> <p>F: Arst-resident on küll teadlik Mendeli seadustest, kuid neid kirjeldada ei oska. Ei suuda kirjeldada ka mutatsioonide diagnostikat. Väga puudulikud on teadmised konkreetsetest olulisematest monogeensetest haigustest. . Oskab küll nimetada mõningaid kromosoomianalüüsi meetode, kuid kirjeldada neid ei suuda ega oska ka praktiliselt analüüsida aberratsioone kariotüübis. Põhilistest kromosoomisündroomidest oskab lünklikult kirjeldada vaid ühte neist, kuid põhilisi mitokondriaalseid ja multifaktoriaalseid haigusi üldse ei tunne. Täiesti puuduvad adekvaatsed teadmised farmakogeneetikast, geeniravist ja meditsiinilis-geneetilise konsultatsiooni printsiipidest.</p> <p>Eksami erinevatest osadest kogutud punktid summeeritakse, hinne kujuneb alljärgnevalt:</p> <p>A= 96-100%          B= 91-95%          C= 81-90 %          D= 71-80%          E= 61-70%          F= 0-60%</p>
32	SOOVITATAV KIRJANDUS	<p><b>Põhiline kirjandus:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Korf Bruce R: Human Genetics. A problem-based approach. Blackwell Science, 2000</li> <li>2) Strachan T., A.P.Read: Human Molecular Genetics. BIOS, 2003</li> <li>3) Mueller R.F., I.D.Young: Emery's elements of Medical Genetics. Churchill Livingstone, 2007</li> <li>4) Gelehrter T.D., F.S.Collins, D.Ginsburg: Principles of Medical Genetics. Williams&amp;Wilkins, 3rd.ed., 2003</li> <li>5) Mikelsaar, R: Kromosoomihaigused. AS Atlex, 2001</li> <li>6) Richard J.Epstein: Human Molecular Biology. Cambridge University Press, 2003</li> <li>7) Smith' Recognizable pattern of human malformation, 6<sup>th</sup> edition, Saunders Company 2006.</li> <li>8) Oxford desk reference: clinical genetics. Edited by H.V. Firth and J.A. Hurst, Oxford University press 2007.</li> <li>9) Harper P. Practical Genetic Counseling. 6<sup>th</sup> edition, Butterworth Heinemann 2008.</li> <li>10) Pärilikkusmeditsiin. Medicina (Tõlge õpikust "Perinnõlisisyyslääketiede".Kustannus Oy Duodecim, 2007), 2010</li> </ol>