

**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	Meditsiinigeneetika	
5	ÕPPEASUTUS	Tartu Ülikool	
6	ÕPPEKAVA HALDAJA	Meditsiiniteaduste valdkond	
7	NOMINAALNE ÕPPEAEG	4 aastat	
8	ÕPPETÖO VORM	Päevane õpe	
9	ÕPPETÖO KEEL	Eesti keel	
10	ÕPIVÄLJUNDITE SAAVUTAMISEKS VAJALIKUD TEISED KEELED	erialakirjanduse lugemiseks vajalik inglise keele oskus	
11	ÕPPEKAVA VERSIOON	2022/2023	
12	KINNITAMINE	1. Valdkonna nõukogus 19.01.2022 2. Ülikooli senatis 25.03.2022	
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 29 kuud*</li> <li>b. Valikulised praktilise koolituse tsüklid – minimaalne summaarne kestus 6 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 KVALIFIKATSIOON/ KRAAD	<i>Meditsiinigeneetiku kutse</i> <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 tsüklid ning vähemalt kaks valikulist praktilise koolituse tsüklit.
18	LÕPETAMISEL VÄLJASTA- TAVAD DOKUMENDID	Residentuuri lõpetamist tõendav tunnistus ja akadeemiline õiend
19	LÕPUDOKUMENTE VÄLJASTAV KÕRGKOOL	Tartu Ülikool
20	RESIDENTUURI ÕPIEESMÄRGID (õpiväljundid ehk omandatavad/ arendatavad/erialased teadmised ja oskused, üldpädevused jms)	<p>Residentuuri programmi läbinud arst-resident omandab järgmised teadmised meditsiinigeneetika kohustuslike tsüklite raames:</p> <p><u>1. Geneetilise haige uurimise meetodid. Haigusloo koostamine.</u></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) valdab perekonnauuringute meetodeid, oskab andmeid sihipäraselt koguda, analüüsida ja järeldusi teha, oskab määrata geneetiliste haiguste päritavustüüpi ja arvutada haiguste taassünniriski;</li> <li>2) oskab näha erinevusi organite ja kudede normaalsest arengust, hinnata kasvu näitajaid kasvukõverate alusel ja hinnata mikroanomaaliate ning kaasasündinud väärarengute esinemist;</li> <li>3) tunneb geneetilise nõustamise ja diagnostika eetilisi printsiipe ja õiguslikke aluseid (andmekaitse, usaldatavus, kiirguskaitse, töökorraldus jms.);</li> <li>4) tunneb geneetiliste tavahaiguste multifaktoriaalset olemust, riskitegureid ja riskiarvutust;</li> <li>5) omab süsteemseid ja põhjalikke teadmisi meditsiinigeneetikas kasutatavatest mõistetest, teoreetilistest printsiipidest ja uurimismeetoditest;</li> <li>6) oskab geneetiliste haiguste kohta käivat informatsiooni esitada artikli ja/või ettekandega seminaridel-konverentsidel.</li> </ol> <p><u>2. Tsütogeneetika meetodid.</u></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>7) tunneb koekultuuri meetodeid tsütogeneetilise analüüsi teostamiseks erinevat tüüpi rakkudel (lümfotsüüdid, fibroblastid, luuüdi, amnionirakud, koorionirakud);</li> <li>8) oskab haigeid tsütogeneetiliselt uurida: valmistada kromosoomipreparaate, karütüpiseerida kromosoomi kromosoomianalüsaatoriga ja analüüsida aberratsioone õige diagnoosi saamiseks;</li> <li>9) valdab põhiteadmisi ja omab praktilist kogemust molekulaarse tsütogeneetika meetodite osas (interfaasi ja metafasi FISH analüüs; submikroskoopiline kromosoomi analüüs (Illumina tsütokiip));</li> <li>10) oskab erinevate tsütogeneetika meetodite tulemusi integreerida ja koos interpreteerida;</li> <li>11) oskab geneetiliste haiguste kohta käivat informatsiooni esitada artikli ja/või ettekandega seminaridel-konverentsidel.</li> </ol> <p><u>3. Molekulaargeneetika meetodid ja nende kliiniline rakendus.</u></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>12) oskab haigeid uurida molekulaargeneetiliste meetoditega : oskab haigetelt saadud materjalist DNA-d eraldada, läbi viia PCR, teha elektroforeesi, mutatsioonianalüüsi restriksiooni</li> </ol>

		<p>ja sekveneerimise meetoditega, oskab iseseisvalt tulemusi interpreteerida;</p> <p>13) oskab teostada ja interpreteerida järgmisi meetodikaid: fragmentanalüüsi kordusjärjestustega haiguste puhul; MLPA analüüsi fragmentide koopiaarvu analüüsimiseks, tunneb ja oskab interpreteerida metülatsiooni MLPA tulemusi vermimisehäirete puhul;</p> <p>14) tunneb järgmise põlvkonna sekveneerimise (NGS) meetodika põhimõtteid ning oskab analüüsida ja interpreteerida erinevate NGS paneelide tulemusi (sh vähi-, hematoloogiliste vähkide ja kliiniline geenipaneel), õpib tundma eksoomi sekveneerimise tulemuste analüüsi;</p> <p>15) tunneb ja järgib nii molekulaargeneetiliste kui ka tsütogeneetiliste analüüsides interpretatsioonide koostamisel rahvusvaheliste kvaliteedikontrolli skeemide nõudeid (EMQN, EQAS jne);</p> <p>16) tunneb farmakogeneetika põhilisi seaduspärasusi ja oskab hinnata ravimite võimalikku toimet patsiendi genotüübist lähtudes;</p> <p>17) oskab geneetiliste haiguste kohta käivat informatsiooni esitada artikli ja/või ettekandega seminaridel-konverentsidel.</p> <p><u>4. Geneetilised haigused lapseas.</u></p> <p>18) oskab monogeenseid haigusi ja sündroome ning sünnidefekte diagnoosida, kasutades selleks spetsiaalseid selleks mõeldud ja maailmas tuntud arvutiprogramme (sh. <i>London Medical Database, Face2Gene</i> jms) ja andmebaase (OMIM, PubMed, jms.);</p> <p>19) oskab kromosoomihaigusi diagnoosida ja prognoosida haiguskulgu, konsulteerida lapsevanemaid ja kolleege ning koostada haigete jälgimise ja hoolduse strateegiaid;</p> <p>20) omab teadmisi geneetiliste haiguste tavaravist ja geeniteraapia olemusest ja võimalustest;</p> <p>21) suudab iseseisvalt diagnoosida, konsulteerida ning osaleda raviskeemi koostamisel enamlevinud geneetiliste haiguste puhul;</p> <p>22) oskab koostöös pediatraaeriala arstidega läbi viia diferentsiaaldiagnostikat keerukate haigusjuhtude korral kasutades optimaalselt kogu kaasagset instrumentaalsete ja laboratoorsete uuringute kompleksi;</p> <p>23) omab ülevaadet põhilistest geneetilisest haigustest ja probleemidest pediatraaerialal ja oskab konsulteerida geneetiliste uurimisvõimaluste osas;</p> <p>24) oskab teha koostööd patsientide lähedaste, sotsiaalsüsteemi jm. tugivõrgustikega;</p> <p>25) oskab pediatriliste geneetiliste haiguste kohta käivat informatsiooni esitada artikli ja/või ettekandega seminaridel-konverentsidel.</p> <p><u>5. Pärilikud ainevahetushaigused.</u></p> <p>26) tunneb põhilisi ainevahetushaigusi, nende kliinilist kulgu ja laboratoorset diagnostikat ning ravivõimalusi;</p> <p>27) Oskab interpreteerida kliinilises praktikas teostatavaid ainevahetusanalüüse;</p>
--	--	--

		<p>28) omab teadmisi ainevahetushaiguste tavaravist ja geeniteraapia olemusest ja võimalustest.</p> <p><u>6. Sünnieelne diagnostika.</u></p> <p>29) tunneb põhilisi sünnieelse diagnostika meetodeid ja võimalusi (raseduseaegsed sõeltestid, invasiivsed protseduurid ja ultraheli diagnostika), oskab nõustada rasedaid;</p> <p>30) omab teadmisi eksogeensete mürkide ja teiste kahjulike keskkonnategurite toime kohta geenidele (mutageensus) ja loote arengule (teratogeensus);</p> <p>31) omab ülevaadet põhilistest geneetilistest haigustest ja probleemidest sünnieelses perioodis ja oskab konsulteerida geneetiliste uurimisvõimaluste osas.</p> <p><u>7. Onkoloogiliste haiguste geneetilised alused.</u></p> <p>32) tunneb põhilisi pärilikke kasvajasündroomide, nende kliinilist kulgu ja laboratoorset diagnostikat;</p> <p>33) oskab interpreteerida kliinilises praktikas teostatavaid geneetilisi analüüse kasvaja haigetel;</p> <p>34) omab teadmisi pärilike kasvajasündroomide ennetamise võimalustest;</p> <p>35) oskab koostöös onkoloogia eriala arstidega läbi viia diferentsiaaldiagnostikat keerukate haigusjuhtude korral kasutades optimaalselt kogu kaasaegset instrumentaalset ja laboratoorset uuringute kompleksi.</p> <p><u>Residentuuri programmi läbinud arst-resident omandab järgmised üldised teadmised kogu residentuuri õppe jooksul:</u></p> <p>36) on võimeline osutama meditsiinigeneetika erialal kvaliteetset arstiabi, mis on vastavuses arstiteaduse uusimate saavutuste ja kõrgete eetiliste standarditega;</p> <p>37) omab arstikutsese vajalikke hoiakuid, küllaldasi erialaseid teadmisi, oskusi ja kliinilist kogemust;</p> <p>38) tunneb ja järgib teaduseetika ja meditsiinieetika ning tõendus- põhise meditsiini põhimõtteid;</p> <p>39) soovib oma tegevusega kaasa aidata nii meditsiini kui valdkonna kui ka arstiteaduse arengule;</p> <p>40) tunneb oma erialalise kompetentsuse piire ning oskab meditsiinisüsteemis kaasata optimaalselt teiste erialade arste ning teisi tervishoiuspetsialiste patsientide probleemide parimaks lahendamiseks;</p> <p>41) orienteerub Eesti tervishoiukorralduses ja vastavas seadusandluses;</p> <p>42) suudab edastada meditsiinilisi teadmisi ja nende põhjal tehtud järeldusi nii patsientidele, kolleegidele kui ka avalikkusele;</p> <p>43) teadvustab vajadust jätkata meditsiinialaste teadmiste ja oskuste täiendamist edaspidise professionaalse karjääri jooksul täiendusõppe abil ning on valmis elukestvaks õppeks.</p>
21	MOODULI NIMETUS	<b>Praktiline koolitus – kohustuslikud praktilise koolituse tsüklid</b>

22	PRAKTILISE KOOLITUSE SISU JA MAHT	<p>Kohustuslikud praktilise koolituse tsüklid (koos minimaalse kestvusega):</p> <table data-bbox="715 264 1471 631"> <tr> <td>Geneetilise haige uurimise meetodid ja haigusloo koostamine.</td> <td>5 kuud</td> </tr> <tr> <td>Tsütogeneetika meetodid.</td> <td>5 kuud</td> </tr> <tr> <td>Molekulaargeneetika meetodid</td> <td>6 kuud</td> </tr> <tr> <td>Molekulaargeneetiliste meetodite kliiniline rakendus</td> <td>1 kuu</td> </tr> <tr> <td>Geneetilised haigused lapseas</td> <td>3 kuud</td> </tr> <tr> <td>Pärilikud ainevahetushaigused</td> <td>3 kuud</td> </tr> <tr> <td>Sünnieelne diagnostika</td> <td>3 kuud</td> </tr> <tr> <td>Onkoloogiliste haiguste geneetilised alused</td> <td>3 kuud</td> </tr> </table> <p>Kohustuslike praktilise koolituse tsüklite miinimumkestus on kokku <b>29</b> 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 teises pooles 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 vähemalt 2/3 SA TÜ kliinikumi ühendlabori kliinilise geneetika keskus ja SA TÜ Kliinikumi erinevates allüksustes. Teatud juhtudel on võimalik teha 1/3 tsüklitest väljaspool Tartut erinevates Tallinna haiglates.</p>	Geneetilise haige uurimise meetodid ja haigusloo koostamine.	5 kuud	Tsütogeneetika meetodid.	5 kuud	Molekulaargeneetika meetodid	6 kuud	Molekulaargeneetiliste meetodite kliiniline rakendus	1 kuu	Geneetilised haigused lapseas	3 kuud	Pärilikud ainevahetushaigused	3 kuud	Sünnieelne diagnostika	3 kuud	Onkoloogiliste haiguste geneetilised alused	3 kuud
Geneetilise haige uurimise meetodid ja haigusloo koostamine.	5 kuud																	
Tsütogeneetika meetodid.	5 kuud																	
Molekulaargeneetika meetodid	6 kuud																	
Molekulaargeneetiliste meetodite kliiniline rakendus	1 kuu																	
Geneetilised haigused lapseas	3 kuud																	
Pärilikud ainevahetushaigused	3 kuud																	
Sünnieelne diagnostika	3 kuud																	
Onkoloogiliste haiguste geneetilised alused	3 kuud																	
23	MOODULI NIMETUS	<b>Praktiline koolitus – valikulised praktilise koolituse tsüklid</b>																
24	PRAKTILISE KOOLITUSE SISU JA MAHT	<p>Valikulised praktilise koolituse tsüklid:</p> <ul data-bbox="678 1460 1492 1832" style="list-style-type: none"> <li>Lastehaigused, sh lasteneuroloogia, neonatoloogia, üldpediaatria, lasteintensiivravi, lasteendokrinoloogia</li> <li>Neuroloogia</li> <li>Psühhiaatria</li> <li>Silmahaigused</li> <li>Kurgu-nina-kõrvahaigused</li> <li>Nahahaigused</li> <li>Sisehaigused</li> <li>Endokrinoloogilised haigused</li> <li>Radioloogia</li> <li>Patoloogia</li> </ul> <p>Arst-resident peab läbima vähemalt kuus valikulist praktilise koolituse tsüklit. Iga valikulise praktilise koolituse tsükli minimaalne kestvus on 1 kuu.</p> <p><u>Valiktsüklite õpiväljundid.</u></p> <ol data-bbox="726 1982 1492 2045" style="list-style-type: none"> <li>1. Arst-residendi kohustused loetletud tsüklites on osavõtt eriala ambulatoorsetest konsultatsioonidest või laboriteenusest ja</li> </ol>																

		<p>töö koos juhendava eriarstiga. Osavõtt statsionaarse osakonna tööst ning toimuvatest erialavisiitidest ja konsiiliiumitest.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>2. Arst-residendi valiktsükli juhendaja soovitusel tuleb teha haigusjuhtude demonstratsioone või lühiettekandeid kliinilisel osakonna (kliiniku) konverentsil.</li> <li>3. Tunneb põhilisi valiktsükli valdkonna pärilikke haigusi, nende kliinilist kulgu ja laboratoorset diagnostikat;</li> <li>4. Omab teadmisi valiktsükli valdkonna pärilike haiguste ravi ja ennetamise võimalustest;</li> <li>5. Oskab koostöös valiktsükli valdkonna eriala arstidega läbi viia diferentsiaaldiagnostikat keerukate haigusjuhtude korral kasutades optimaalselt kogu kaasaegset instrumentaalsete ja laboratoorsete uuringute kompleksi.</li> </ol>
<b>25</b>	<b>MOODULI NIMETUS</b>	<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. Iganädalased kliinilised seminarid ja 1 kord kvartalis toimuvad ümarlauad SA TÜK kliinilise geneetika keskuses; 3 EAP ühel õppeaastal.</li> <li>2. Oma uurimistöö ettekanded kas residentide seminaridel või iganädalastel kliinilistel seminaridel – igal õppeaastal minimaalselt 4 ettekannet; 3 EAP ühel õppeaastal.</li> <li>3. Vabalt valitud kursused ja konverentsid meditsiinigeneetikaga seotud erialadel.</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 Kliinikumi Ühendlabori kliinilise geneetika keskus</li> <li>• TÜ Kliinikumi Lastekliinik</li> <li>• TÜ Kliinikumi Naistekliinik</li> <li>• TÜ Kliinikumi Psühhiaatrikliinik</li> <li>• TÜ Kliinikumi Närvikliinik</li> <li>• TÜ Kliinikumi Onkoloogia- ja Hematoloogiakliinik</li> <li>• TÜ Kliinikumi Silmakliinik</li> <li>• TÜ Kliinikumi Kõrvakliinik</li> <li>• TÜ Kliinikumi Sisekliinik</li> <li>• TÜ Kliinikumi Nahakliinik</li> <li>• TÜ Kliinikumi Patoloogiateenistus</li> <li>• TÜ Kliinikumi Radioloogiakliinik</li> <li>• Tallinna Lastehaigla</li> <li>• Põhja-Eesti Regionaalhaigla onkoloogiakliinik</li> <li>• Põhja-Eesti Regionaalhaigla psühhiaatrikliinik</li> <li>• Ida-Tallinna Keskhaigla silmakliinik</li> <li>• Lääne-Tallinna Keskhaigla SM keskus</li> <li>• Lääne-Tallinna Keskhaigla endokrinoloogiakeskus</li> </ul>
28	SAAVUTATUD ÕPIVÄLJUNDITE	Edasijõudmist hinnatakse kaks korda aastas vastavalt residentuuri eeskirjas sätestatule, positiivse hinnangu eelduseks on kõigi

	<p>HINDAMISE VORMID JA KORD</p>	<p>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 residendi 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, FISH-analüüsi põhimõtted ja analüüsimine, kromosomaalse mikrokiibi analüüs (Illumina tsütokiip). Ta peab oskama kasutada arvutiprogramme (LMD, Face2Gene jms.) geneetiliste haiguste diagnoosimise abivahendina, samuti kompuuter andmebaase haiguste kohta käiva lisainformatsiooni saamisel. Ta peab olema teinud vähemalt ühe arvestatava ettekande seminaris/konverentsil.</p> <p>2. aasta töö loetakse arvestatuks, kui residendil 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), elektroforees agaros geelil, restriksioonianalüüs, fragmentanalüüs, MLPA, MS-MLPA meetodid DNA sekveneerimine, NGS sekveneerimise metoodika põhimõtted. Resident peab olema koostanud kõikide metoodikate põhjal interpretatsioone arvestades rahvusvahelisi juhiseid ja euroopa kvaliteedikontrolli skeemide nõudeid. Meetodite omandamist tõendavad konkreetsete probleemide lahendamiseks tehtud uuringute protokollid ja interpretatsioonid. 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	<p>LÕPUEKSAMILE PÄASEMISE EELDUSED</p>	<p>Kogu ettenähtud residentuuri programmi (nii praktilise kui ka teoreetilise koolituse) läbimine täies mahus, positiivsed hinnangud kõigist läbitud praktilise koolituse tsüklitest. Lisaks esitab resident eksamikomisjonile residentuuri ajal isiklikult uuritud patsientide haiguslood ja tehtud laboratorsete tööde protokollid.</p>
30	<p>LÕPUEKSAMI SISULISED NÕUDED JA SOORITAMISE KORD</p>	<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</p>

		<p>monogeensete haiguste puhul, molekulaargeneetilise ülesande lahendamine 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	<b>LÕPUEKSAMI HINDAMISE KRITEERIUMID</b>	<p>A: Arst-resident tunneb suurepäraselt põhilisi geneetika seadusi, oskab neid vabalt kasutada riski arvutamisel monogeensete haiguste puhul. Oskab suurepäraselt kirjeldada molekulaar-geneetilisi meetodeid mutatsioonide detekteerimisel monogeensete haiguste puhul. Tunneb suurepäraselt põhilisi monogeenseid, sealhulgas ainevahetushaigusi. Oskab suurepäraselt kirjeldada kromosoomianalüüsi erinevaid meetodeid ja praktiliselt analüüsida aberratsioone karüotüübis. Teab suurepäraselt põhilisi kromosoomisündroome, nende kliinilist pilti ja tsütogeneetilist variatsiooni. Tunneb suurepäraselt põhilisi mitokondriaalseid ja multifaktoriaalseid haigusi. Teab suurepäraselt onkogeneetika aluseid. Omab suurepäraseid teadmisi farmakogeneetikast, geeniravist ja meditsiinilis-geneetilise konsultatsiooni printsiipidest.</p> <p>B: Arst-resident tunneb väga hästi põhilisi geneetika seadusi, oskab neid kasutada riski arvutamisel monogeensete haiguste puhul. Oskab hästi kirjeldada molekulaar-geneetilisi meetodeid mutatsioonide detekteerimisel monogeensete haiguste puhul. Tunneb väga hästi põhilisi monogeenseid, sealhulgas ainevahetushaigusi. Oskab väga hästi kirjeldada kromosoomianalüüsi erinevaid meetodeid, ja praktiliselt analüüsida aberratsioone karüotüübis. Teab hästi põhilisi kromosoomisündroome, nende kliinilist pilti ja tsütogeneetilist variatsiooni. Tunneb väga hästi põhilisi mitokondriaalseid ja multifaktoriaalseid haigusi. Teab väga hästi onkogeneetika aluseid. Omab väga häid teadmisi farmakogeneetikast, geeniravist ja meditsiinilis-geneetilise konsultatsiooni printsiipidest.</p> <p>C: Arst-resident tunneb hästi põhilisi geneetika seadusi, oskab neid kasutada riski arvutamisel monogeensete haiguste puhul. Oskab hästi kirjeldada molekulaar-geneetilisi meetodeid mutatsioonide detekteerimisel monogeensete haiguste puhul. Tunneb hästi põhilisi monogeenseid, sealhulgas ainevahetushaigusi, kuid esineb siiski väikesi ebatäpsusi haiguste kirjelduses. Oskab hästi kirjeldada kromosoomianalüüsi erinevaid meetodeid ja praktiliselt analüüsida aberratsioone karüotüübis. Teab hästi põhilisi kromosoomisündroome, nende kliinilist pilti ja tsütogeneetilist variatsiooni. Tunneb põhilisi mitokondriaalseid ja multifaktoriaalseid haigus, kuid väikeste ebatäpsustega. Teab rahuldavalt onkogeneetika peamisi aluseid. Omab rahuldavaid teadmisi farmakogeneetikast, geeniravist ja meditsiinilis-geneetilise konsultatsiooni printsiipidest.</p>



D: Arst-resident tunneb põhilisi geneetika seadusi, oskab neid rahuldavalt kasutada riski arvutamisel monogeensete haiguste puhul. Oskab kirjeldada molekulaar-geneetilisi meetodeid mutatsioonide detekteerimisel monogeensete haiguste puhul. Tunneb põhilisi monogeenseid, sealhulgas ainevahetushaigusi. Oskab kirjeldada olulisemaid kromosoomianalüüsi erinevaid meetodeid, ja praktiliselt analüüsida aberratsioone kariotüübis. Teab nimetada põhilisi kromosoomisündroome, kuid nende kliinilise pildi ja tsütogeneetilise aluse kirjeldamisel on puudujääke. Tunneb rahuldavalt põhilisi mitokondriaalseid ja multifaktoriaalseid haigusi. Teab rahuldavalt onkogeneetika peamisi aluseid, kuid mõningate ebatäpsustega. Omab üldist ülevaadet farmakogeneetikast, geeniravist ja meditsiinilis-geneetilise konsultatsiooni printsiipidest, kuid eksib sageli detailides.

E: Arst-resident tunneb põhilisi geneetika seadusi, kuid jääb hätta nende kasutamisel riski arvutamisel monogeensete haiguste puhul. Teab küll nimetada molekulaar-geneetilisi meetodeid mutatsioonide detekteerimisel monogeensete haiguste puhul, kuid täpsemalt kirjeldada ei oska. Teab mõningaid põhilisi monogeenseid, sealhulgas ainevahetushaigusi. Oskab nimetada, kuid mitte kirjeldada kromosoomianalüüsi erinevaid meetodeid, siiski suudab praktiliselt analüüsida aberratsioone kariotüübis. Teab nimetada 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. Teab minimaalselt onkogeneetika peamisi aluseid ja eksib riski hindamisel. Teadmised farmakogeneetikast, geeniravist ja meditsiinilis-geneetilise konsultatsiooni printsiipidest on väga fragmentaarsed.

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 meetodeid, 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. Ebapiisavad teadmised onkogeneetilise nõustamise alustest. Täiesti puuduvad adekvaatsed teadmised farmakogeneetikast, geeniravist ja meditsiinilis-geneetilise konsultatsiooni printsiipidest.

Eksami erinevatest osadest kogutud punktid summeeritakse, hinne kujuneb alljärgnevalt:

A= 96-100%  
B= 91-95%  
C= 81-90 %  
D= 71-80%  
E= 61-70%  
F= 0-60%

32	SOOVITATAV KIRJANDUS	<b>Põhiline kirjandus:</b> <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) Richard J.Epstein: Human Molecular Biology. Cambridge University Press, 2003</li><li>6) Smith' Recognizable pattern of human malformation, 7<sup>th</sup> edition, Saunders Company 2013.</li><li>7) Oxford desk reference: clinical genetics. 2nd edition. Edited by H.V. Firth and J.A. Hurst, Oxford University press 2017.</li><li>8) Harper P. Practical Genetic Counselling. 7<sup>th</sup> edition, Butterworth Heinemann 2010.</li><li>9) Pärilikkusmeditsiin. Medicina (Tõlge õpikust „Perinnöllisysslääketiede”.Kustannus Oy Duodecim, 2007), 2010</li><li>10) Management of genetic syndromes 3rd edition Wiley-Blackwell 2010.</li></ol>