



ההסתדרות הרפואית בישראל
המועצה המדעית

התמחות בגנטיקה רפואית

תוכנית ההתמחות

Syllabus

30.1.2011

(עדכון מרץ 2013)

סילבוס להתמחות בגנטיקה רפואית

תוכנית ההתמחות

(החל מ-23.8.2012)

- א. תואר מומחה באחד מענפי הרפואה כמפורט בטור א' בתוספת זו.
 ב. 2½ שנים בגנטיקה קלינית;

הגדרת התחום

גנטיקה רפואית עוסקת באבחון, טיפול וייעוץ של מחלות הנובעות באופן מלא או חלקי מגורמים גנטיים. הפונים להתמחות בגנטיקה רפואית יוכשרו באבחון מחלות אשר להן בסיס גנטי, בשימוש בטכנולוגיות מעבדתיות המסייעות לאבחון, בייעוץ גנטי לחולים ולבני משפחתם, בנוסף לסיוע אקטיבי לרופאים במקצועות השונים באינטגרציה של המידע הגנטי הרלוונטי לתחומי פעילותם.

מטרות תוכנית ההתמחות

1. הכשרה בגנטיקה רפואית (קלינית) בתחומים שונים הכוללים (בין השאר) דיסמורפולוגיה, תסמונות שכיחות, מחלות מטבוליות, מחלות גנטיות של הגיל המבוגר, גנטיקה של מחלות סרטן (אונקוגנטיקה), מומים/ ממצאים טרום לידתיים שאינם תקינים ושימוש בשיטות אבחון גנטיות.
2. לימוד של שיטות ביצוע והכרתן, ופענוח של תוצאות בדיקות גנטיות אבחנתיות בתחומי הגנטיקה המולקולרית, ציטוגנטיקה וביוכימיה גנטית (כולל בדיקות סקר בהיריון).
3. רכישת מיומנות בקביעת הסיכון למחלה, בהתבסס על נתוני משפחה ואוכלוסייה, ותוצאות בדיקות המעבדה.
4. פיתוח תקשורת בין-אישית עם החולים, משפחותיהם והעמיתים למקצוע בתוך הצוות או מחוצה לו.
5. פיתוח רגישות להיבטים אתיים בגנטיקה ובייעוץ הגנטי הנלווה.
6. רכישת ידע בגנטיקה בסיסית ובגנטיקה התפתחותית בקורסים אקדמיים הניתנים באוניברסיטאות, במסגרות לימודי המשך, בסמינרים אקדמיים מחלקתיים ובין-מחלקתיים.
7. שימוש בספרות (רגילה ומקוונת) ובמאגרי מידע ממוחשבים קליניים ומעבדתיים בתחום הגנטיקה, הן באינטרנט (כגון OMIM, GeneTests) והן בתוכנות מקובלות בשימוש קליני (כגון POSSUM ו-London Dysmorphology Database).
8. לאפשר למתמחה להשתתף בקורסים וכינוסים ארציים ובינלאומיים של האיגודים והחברות המדעיות בנושאים העוסקים בגנטיקה.
9. לעודד את המתמחה ליזום ולהיות שותף בתוכניות מחקר קליני ובסיסי בנושאים השונים הקשורים בגנטיקה רפואית.

תחומי הידע הנדרשים

1. שירות קליני הכולל מרפאה לאבחון ולייעוץ גנטי, שירות ייעוץ למחלקות הקליניות בבית החולים וכן היכרות עם מרפאות ייעוץ גנטי בקהילה.
 2. שימושים קליניים בגנטיקה מולקולארית.
 3. שימושים קליניים בציטו גנטיקה.
 4. שימושים קליניים בגנטיקה ביוכימית.
- בתקופה המיועדת להכשרה בגנטיקה רפואית ירכוש המתמחה מידע רחב בגנטיקה של האדם ובגנטיקה של מחלות הכולל:
1. הכרת השיטה לבדיקה הפיזיקלית הגנטית ומונחיה (כולל שימוש באנתרופומטריה ובנומוגרמות).
 2. הבנה של מצבי הטרוגניות.
 3. הכרת השונות (וריאביליות) והמהלך הטבעי של מחלות גנטיות.
 4. ניתוח אנמנזה משפחתית של החולה ובני משפחתו.
 5. בניית עצי משפחה.
 6. פירוש המידע להבנת המחלה והגנטיקה שלה ושימוש בהבנה זו.
 7. שילוב המידע הקליני עם המידע הגנטי-מעבדתי והבנת השימוש, המגבלות והמשמעות של בדיקות העזר (המעבדתיות והקליניות).
 8. לימוד סוגי האבחון השונים ואמצעי הטיפול במגוון המחלות הגנטיות הקיימות.
- דרישות נוספות ייחודיות, הכוללות חישובים מתמטיים וסטטיסטיים של סיכון למחלה גנטית (כולל נישואי קרובים ואוכלוסיות מסוימות), ואף טכניקת ראיון וייעוץ גנטי הכוללת:
1. איסוף מידע הדרוש להסקת מסקנות נאותות.
 2. סיוע לחולה ולמשפחתו בתהליכי ההבנה של המחלה.
 3. זיהוי מצבים המצריכים טיפול נפשי מקצועי.
 4. העברת המידע הגנטי לפונה בבהירות.
 5. היכרות עם משאבים ממשלתיים ופרטיים (קבוצות תמיכה לדוגמה) במערכות הבריאות, כדי להפנות את המעוניינים.
 6. היכרות עם מערכות הסוקרות תת-אוכלוסיות הנמצאות בסיכון יתר למחלות תורשתיות.
 7. היכרות עם מערכות הסוקרות יילודים הנמצאים בסיכון למחלות גנטיות (PKU), היפותירואידיזם וכדומה).
 8. שליטה בעקרונות האתיים לבדיקות גנטיות וייעוץ גנטי תואם לפני בדיקות ואחריהן.

חובות המתמחה ודרכי הלימוד

התנסות במעבדה מולקולארית :

הדרישות מהמתמחה בגנטיקה רפואית הקשורות להיבטים מולקולריים של מחלות גנטיות כוללות:

1. הבנה של מצבי הטרוגניות, וריאביליות והמהלך הטבעי של מחלות גנטיות הניתנות לאבחון מולקולרי.
2. פענוח תוצאות הבדיקות המולקולריות.
3. העברת המידע של תוצאות הבדיקות המולקולריות ומשמעותן.
4. המתמחה יידרש להפגין ידע נרחב בביוכימיה מולקולרית וביישומים הגנטיים שלה.
5. שימוש באנליזת תאחיזה לאבחון מחלות גנטיות.
6. שימוש במגוון השיטות הקיימות לאבחון מולקולרי הכוללות בין השאר: PCR, שימוש באנזימי רסטריקציה, Southern Blot, אנליזה של סמנים פולימורפיים, SSCP וטכניקות קביעת רצף.
7. ביצוע אנליזות אבחנתיות בשיטות מולקולאריות :
 - הפקת DNA מלימפוציטים/ ממי שפיר/ מתרביות סיסי שליה – לא פחות מעשר פרוצדורות.
 - העמדת ריאקציות PCR – לא פחות מעשר פרוצדורות.
 - שיטות לזיהוי מוטציות נקודתיות שנעשה בהן שימוש (לדוגמה בסקרי נשאות), דהיינו אנליזת רסטריקציה והרצת ג'לים.
 - מבחני תאחיזה.
 - מערכות לזיהוי חוסרים (MLPA וכדומה).
 - קריאת רצפי DNA - הבנה של SEQUENCE.
 - SOUTHERN BLOTTING.
 - התמודדות עם סוגיות של זיהום אימהי.
 - הבנת טכניקות ציטומולקוריות (FISH ; QF-PCR - ARRAY CGH).

התנסות במעבדה ציטוגנטית :

הדרישות מהמתמחה בגנטיקה רפואית הקשורות להיבטים ציטוגנטיים של מחלות גנטיות כוללות:

1. הבנת מצבי הטרוגניות, וריאביליות והמהלך הטבעי של מחלות ציטוגנטיות.
2. הבנת תוצאות הבדיקות הציטוגנטיות ופענוחן.
3. העברת המידע של תוצאות הבדיקות הציטוגנטיות ומשמעותן.
4. לימוד את עיקרי הטכניקות:
 - הכנת תרבית תאים קצרה וארוכה מלימפוציטים.
 - תרביות ממי שפיר ומסיסי שליה.

- קצירת תאים והכנת משטחי תאים לאנליזה.
- שיטות פספוס.
- אנליזה כרומוזומלית של משטחים צבועים.
- שיטות ציטומולקולריות מתקדמות (כגון FISH ו-CGH).

התנסות במעבדה לגנטיקה ביוכימית :

הדרישות מהמתמחה בגנטיקה רפואית הקשורות להיבטים ביוכימיים של מחלות גנטיות ובסקרים של נשים הרות כוללות:

1. הבנה של מצבי הטרורגניות, וריאביליות והמהלך הטבעי של מחלות גנטיות ביוכימיות, ופענוח תוצאות הבדיקות הביוכימיות.
2. העברת המידע של תוצאות הבדיקה הביוכימית ומשמעותה.

אם המכון הגנטי שבו מוכשר המתמחה אינו עוסק בגנטיקה ביוכימית ואין בו מעבדה לביוכימיה גנטית, על המתמחה לתאם שהות מוסכמת (שבועיים מראש) במכון גנטי, שבו ייחשף בצורה מבוקרת לייעוצים בתחום זה. תקופת הרוטציה תסוכם מראש ותותאם למספר הייעוצים שעליהם נדרש המתמחה לדווח. בשהות זו יתוודע המתמחה אף לטכניקות המעבדה לביוכימיה גנטית ולשימושיה הקליניים.

על המתמחה למלא רשימת פעולות (logbook), כמפורט בנספח, על ייעוצים גנטיים שונים אשר היה שותף להם וניתנו על ידו בכל אחד מהנושאים שפורטו לעיל. חשוב לציין כי מקום הייעוץ יכול להיות גם במחלקה שאינה מחלקת האם.

הגדרת מטרת כל תקופה בהתמחות

- בשנה הראשונה להתמחות, המתמחה יוכשר בשירות הקליני, הכולל מרפאה לאבחון ולייעוץ גנטי, שירות ייעוץ למחלקות הקליניות בבית החולים והיכרות עם מרפאות לייעוץ גנטי בקהילה.
- בשנה השנייה, במסגרת הפעילות הקלינית המפורטת, יפגין המתמחה חשיבה וניתוח עצמאיים בטיפול בפונים למרפאה הגנטית. בנוסף תוקדש כחצי שנה (לא פחות מ-26 שבועות) להכשרה במעבדות הגנטיות: גנטיקה מולקולרית – 20 שבועות, ציטוגנטיקה – ארבעה שבועות וביוכימיה גנטית – שבועיים.
- בכל מעבדה יעבור המתמחה הכשרה לפי פירוט נושאי ההכשרה המעבדתית כמפורט ברשימת הייעוצים (ראה נספח). פרק ההכשרה המעבדתית יחל רק שמונה חודשים לאחר תחילת ההתמחות. מומלץ כי ההכשרה המעבדתית הציטוגנטית תבוצע לקראת סוף השנה הראשונה להתמחות, ואילו ההכשרה המעבדתית המולקולרית והביוכימית תבוצע במחצית הראשונה של השנה השנייה להתמחות.

ספרות מקצועית

ספרות חובה:

1. Thompson & Thompson Genetics in Medicine,
Author: Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard
Publisher: W.B. Saunders
2. Practical Genetic Counseling, Author: Peter S. Harper
3. Genetic Disorders and the Fetus: Diagnosis, Prevention, and Treatment,
Author: Aubrey Milunsky (Editor)
4. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling,
Author: R. J. McKinlay Gardner and Grant R. Sutherland
5. Updated review articles

שליטה באתרים הבאים:

1. OMIMTM and Online Mendelian Inheritance in ManTM :
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>
2. GeneClinics: <http://www.geneclinics.org/>
3. Orphanet: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/home.php?Lng=GB>

נספח – רשימת ייעוצים לביצוע (logbook)

כל ייעוץ יצוין בפנקס פעולות אישי, באחריות המתמחה, מלווה בשם החולה, תאריך ביצוע הייעוץ, בצירוף אישור מנהל המחלקה לביצוע הייעוץ בשמו ובחתימתו. המתמחה יבצע מספר מינימאלי של הייעוצים כמפורט להלן:

20	1. ממצאים חריגים בסריקת מערכות טרום לידתית
15	2. <u>סקרי נשים הרות</u> סקר שלישי ראשון (שקיפות עורפית וסקר ביוכימי
15	סקר שלישי שני (מבחן משולש או מרובע)
10	סקרי נשאי מחלות שכוחות בקבוצות אתניות באוכלוסיה
25	3. <u>מחלות גנטיות של הגיל המבוגר</u> גנטיקה במחלות סרטן (אונקוגנטיקה)
25	גנטיקה במחלות נוירולוגיות (נוירו גנטיקה) וייעוץ לאבחונים פרה-סימפטומטיים
1	מחלות מיטוכונדרי אליות
15	מחלות אוטוזומליות רצסיביות ומחלות הקשורות לגנטיקה ביוכימית
15	מחלות אוטוזומליות דומיננטיות
15	מחלות בתאחיזה למין
15	מחלות מורכבות (מולטיפקטוריאליות)
15	מחלות הנובעות מהרחבת טרינוקלאוטידים
1	מחלות הקשורות להחתמה imprint
25	Marker ,Translocation ,Kleinfelter
4	4. מי שפיר
4	5. פוסט-נטליים
2	6. סיסי שלייה

את הטפסים ניתן להוריד באתר המתמחים -

<http://www.ima.org.il/internes/ViewCategory.aspx?CategoryId=6991>