**Meditsiinigeneetika eriala tervishoiutöötajate pädevuse nõuded ja hindamine**

**1. Üldsätted**

1. Kvaliteetse tervishoiuteenuse osutamise üheks eelduseks on tervishoiutöötajate pädevus ehk tervishoiutöötaja tõendatud võime rakendada tervishoiuteenuse osutamisel vajalikke oskusi ja teadmisi. Vastavalt Sotsiaalministri määrusele nr 128 „Tervishoiuteenuste kvaliteedi tagamise nõuded“ (jõustunud 15.12.2004) töötatakse tervishoiutöötaja pädevuse nõuded välja kutse- ja erialaühenduste poolt ning pädevust hindavad kutse- ja erialaühenduste moodustatud pädevuskomisjonid.
2. Meditsiinigeneetika eriala tervishoiutöötajate pädevuse hindamiseks on Eesti Meditsiinigeneetika Seltsi (EMGS) alla moodustatud 7-liikmeline pädevuskomisjon. Komisjoniliikmed määrab EMGS juhatus iga viie aasta tagant. Pädevuskomisjon valib enda seast komisjoni esimehe.
3. EMGS pädevuskomisjon on välja töötanud meditsiinigeneetika eriala tervishoiutöötajate pädevuse nõuded ja hindamise kriteeriumid kolme erialaliini (kliiniline geneetika, tsütogeneetika, molekulaargeneetika) jaoks. Need on välja toodud antud dokumendi alapeatükkides:
   * Meditsiinigeneetiku pädevuse nõuded ja hindamine;
   * Kliinilise tsütogeneetiku pädevuse nõuded ja hindamine;
   * Kliinilise molekulaargeneetiku pädevuse nõuded ja hindamine.
4. Erialapädevuse hindamisel on aluseks tervishoiutöötaja töökogemus ja läbitud täiendkoolitus. Probleemsetel ja vaieldavatel juhtudel palub komisjon taotleja pädevuse kohta hinnangut meditsiinigeneetiku, kliinilise tsütogeneetiku või kliinilise molekulaargeneetiku poolt, kes ei ole komisjoni koosseisus, kelle määrab komisjon ja kes jääb pädevuse hinnangu taotleja jaoks anonüümseks.
5. Praktilist töökogemust hinnatakse viie viimase aasta tööaruannete põhjal, mis on kinnitatud tervishoiutöötaja vahetu ülemuse poolt.
6. Viie aasta jooksul on vajalik koguda 250 täienduspunkti. Täienduspunktide kogumise võimalused:
   * Täienduskursus (loengud, seminarid, praktilised õppused), 1 akadeemiline tund täienduskursusel (45 minutit) = 1 täienduspunkt;
   * Osalemine lektorina tervishoiutöötajate täienduskoolitusel, 1 akadeemiline tund = 10 täienduspunkti;
   * Osalemine lektorina elanikkonna tervishoiualasel koolitusel 1 akadeemiline tund = 5 täienduspunkti;
   * Stažeerimine töökohal, 40 tundi ehk 1 nädal stažeerimist Eestis = 20 täienduspunkti, mujal riikides = 40 täienduspunkti;
   * Konverentsist osavõtt, 1 tund = 1 täienduspunkt (näiteks 2 päeva = 16 tundi = 16 (8) punkti);
   * Residendi juhendamine üks kuu = 10 täienduspunkti
   * Suuline ettekanne konverentsil Eestis = 20 täienduspunkti, mujal riikides = 30 täienduspunkti;
   * Stendiettekanne konverentsil Eestis = 10 täienduspunkti, mujal riikides = 20 täienduspunkti;
   * Esinemine suulise ettekandega erialalisel üritusel, mille kohta ei ilmu teese (näiteks seltsi seminarid, konverentsid) Eestis = 20 täienduspunkti, mujal riikides = 30 täienduspunkti;
   * Teaduslik artikkel rahvusvahelises eelretsenseerimisega ajakirjas, esimene ja viimane autor = 60 täienduspunkti, teised autorid = 30 täienduspunkti;
   * Teaduslik artikkel rahvusvahelises, kuid eelretsenseerimiseta ajakirjas, esimene ja viimane autor = 50 täienduspunkti, teised autorid = 25 täienduspunkti;
   * Teaduslik artikkel ajakirjas "Eesti Arst", esimene ja viimane autor = 40 täienduspunkti, teised autorid = 20 täienduspunkti;
   * Ainult kirjalikult avaldatud teeside autor, Eestis = 5 täienduspunkti, mujal riikides = 10 täienduspunkti;
   * Artikkel eestikeelses muus meditsiiniteemalises ajakirjas või populaarteaduslikus ajakirjas, kõik autorid = 10 täienduspunkti;
   * Monograafia või doktoriväitekiri = 300 punkti;
   * Õppevahendi koostamine ja avaldamine, kõik autorid = 60 täienduspunkti;
   * Ravijuhis, kõik autorid = 40 punkti;
   * Osalemine üleriigilisi standardeid/ tegevusjuhiseid/ õigusakte välja töötavates töögruppides = 30 täienduspunkti.
7. Kui meditsiinigeneetika eriala tervishoiutöötaja on viibinud praktilisest meditsiinitööst eemal enam kui viis aastat, on vajalik pädevuse taastamine. Selleks peab ta läbima teoreetilise täiendõppe (täienduskursused vähemalt 20  tundi/punkti), stažeerima 480 tunni (3 kuud) ulatuses ja esitama juhendaja kirjaliku hinnangu stažeerimise kohta.
8. Pädevuse hindamine on nii EMGS liikmetele kui ka mitteliikmetele tasu eest. Tasu suurused määrab EMGS pädevuskomisjon. Tasu tuleb kanda enne taotluse esitamist EMGS arveldusarvele nr. EE261010220238989226 SEB pank, selgitusse kirjutada “Pädevuse hindamine”.
9. Pädevuse hindamine toimub üks kord aastas. Pädevuse hindamise taotlemiseks tuleb saata EMGS e-mailile [meditsiinigeneetika@gmail.com](mailto:meditsiinigeneetika@gmail.com) EMGS pädevuskomisjoni määratud kuupäevaks järgmised dokumendid (võib kasutada vabalt valitud vorme, vajadusel saab kasutada blankette, mis on olemas EMGS koduleheküljel http://www.kliinikum.ee/emgs/):
   * Pädevuse hindamise avaldus;
   * Curriculum vitae;
   * Tööaruanne;
   * Täiendkoolituste aruanne vastavalt käesoleva dokumendi 1. peatüki VI punktile (aruande lõppu märkida saadud täienduspunktide kogusumma);
   * Esmakordsel taotluse esitamisel meditsiinigeneetikutel väljavõte tervishoiuregistrist või eriala registreerimistunnistuse koopia; laborispetsialistidel erialast haridust tõendava dokumendi koopia;
   * Pangaülekande koopia.
10. Dokumendid vaadatakse läbi ühe kuu jooksul vähemalt kolme EMGS pädevuskomisjoniliikme poolt. Komisjoniliikmed valitakse dokumentide läbivaatamiseks juhuslikkuse printsiibil, kuid arvestusega, et vähemalt üks läbivaatajatest on taotluse esitanud isikuga sama erialaliini esindaja (meditsiinigeneetik/kliiniline tsütogeneetik/kliiniline molekulaargeneetik).
11. EMGS pädevuskomisjon tuleb kokku üks kord aastas peale pädevuse hindamiseks saadetud dokumentide läbivaatamist. Koosolekul tehakse otsus avalduse esitanud tervishoiutöötajate pädevuse üle. Koosoleku kohta koostatakse protokoll.
12. EMGS pädevuskomisjon annab avalduse esitanud tervishoiutöötajale tagasisidet tema pädevuse hinnangu kohta ühe kuu jooksul pädevuskomisjoni koosoleku toimumise ajast.
13. Pädevaks hinnatud tervishoiutöötajale väljastatakse EMGS poolt pädevustunnistus, mis kehtib viis aastat. Pädevustunnistuse väljastamise kohta saadetakse info Terviseameti Pädevusnõukogule, kes edastab selle arstide registrisse.
14. EMGS pädevuskomisjoni otsusega mitte nõustumise korral tuleb avaldus otsuse vaidlustamiseks esitada ühe kuu jooksul EMGS juhatusele. Konfliktküsimustega tegeleb Terviseameti juures olev Pädevusnõukogu.
15. Avalduse esitanud tervishoiutöötajate dokumendid säilitatakse EMGS juhatuse poolt vähemalt viis aastat. EMGS pädevuskomisjoni koosoleku protokollid säilitatakse EMGS juhatuse poolt alaliselt.

**2. Meditsiinigeneetiku pädevuse nõuded ja hindamine**

1. Meditsiinigeneetiku pädevuse nõuded ja hindamise kriteeriumid:
   1. Meditsiinigeneetik peab olema lõpetanud arstiõppe ning meditsiinigeneetika eriala residentuuri ja/või kantud varasema tööstaaži alusel meditsiinigeneetikuna Tervishoiuameti erialaarstide registrisse.
   2. Tegevmeditsiinigeneetiku pädevust hinnatakse iga viie aasta möödudes.
   3. Meditsiinigeneetikule esitatavad erialaste oskuste kriteeriumid:
      * On võimeline osutama meditsiinigeneetika erialal kvaliteetset arstiabi, mis on vastavuses arstiteaduse uusimate saavutuste ja kõrgete eetiliste standarditega;
      * Suudab iseseisvalt diagnoosida, konsulteerida ning osaleda raviskeemi koostamisel enamlevinud geneetiliste haiguste puhul;
      * Oskab koostöös teiste erialade arstidega läbi viia diferentsiaaldiagnostikat keerukate haigusjuhtude korral kasutades optimaalselt kogu kaasaegset instrumentaalsete ja laboratoorsete uuringute kompleksi;
      * Valdab perekonnauuringute meetodeid, oskab andmeid sihipäraselt koguda, analüüsida ja järeldusi teha, oskab määrata geneetiliste haiguste päritavustüüpi ja arvutada haiguste kordusriske perekonnas;
      * Tunneb tsütogeneetilise analüüsi uurimismeetodeid erinevat tüüpi rakkudel (lümfotsüüdid, fibroblastid, luuüdi, amnionirakud, koorionirakud); tunneb molekulaarse tsütogeneetilise analüüsi põhimõtteid;
      * Tunneb molekulaargeneetilisi meetodeid: DNA-d eraldamine, PCR, elektroforees, mutatsioonianalüüs restriktsiooni ja sekveneerimise meetodil, järgmise põlvkonna sekveneerimisanalüüsid (sh paneeldiagnostika, kogu eksoomi sekveneerimine);
      * Oskab kromosoomihaigusi diagnoosida ja prognoosida haiguskulgu, konsulteerida lapsevanemaid ja kolleege ning koostada haigete jälgimise ja hoolduse strateegiaid;
      * Oskab monogeenseid haigusi ja sündroome ning sünnidefekte diagnoosida, kasutades selleks spetsiaalseid selleks mõeldud ja maailmas tuntud arvutiprogramme (nt *London Medical Database* jms) ja andmebaase (OMIM, PubMed jms.);
      * Tunneb põhilisi ainevahetushaigusi, nende kliinilist kulgu ja laboratoorset diagnostikat ning ravivõimalusi;
      * Tunneb geneetiliste tavahaiguste multifaktoriaalset olemust, riskitegureid ja riskiarvutust;
      * Tunneb põhilisi sünnieelse diagnostika meetodeid ja võimalusi (raseduseaegsed sõeltestid, mitteinvasiivne sünnieelne DNA uuring, invasiivsed protseduurid ja ultraheli diagnostika), oskab nõustada rasedaid;
      * Omab ülevaadet põhilistest geneetilistest haigustest ja probleemidest teistel meditsiini erialadel ja oskab konsulteerida eriala spetsialiste geneetiliste uurimisvõimaluste osas;
      * Omab teadmisi eksogeenste mürkide ja teiste kahjulike keskkonnategurite toime kohta geenidele (mutageensus) ja loote arengule (teratogeensus);
      * Omab teadmisi geneetiliste haiguste tavaravist ja võimalustest;
      * Tunneb farmakogeneetika põhilisi seaduspärasusi ja oskab hinnata ravimite võimalikku toimet patsiendi genotüübist lähtudes;
      * Tunneb geneetilise nõustamise ja diagnostika eetilisi printsiipe ja õiguslikke aluseid (andmekaitse, usaldatavus, kiirguskaitse, töökorraldus jms.);
      * Oskab geneetiliste haiguste kohta käivat informatsiooni esitada artikli ja/või ettekandega seminaridel-konverentsidel ja/või osaleb teaduspublikatsioonide avaldamisel.
   4. Täiendkoolituse hindamise kriteeriumid on vastavalt üldsätetele.

**3. Kliinilise tsütogeneetiku pädevuse nõuded ja hindamine**

1. Kliinilise tsütogeneetiku pädevuse nõuded ja hindamise kriteeriumid:
   1. Kliiniline tsütogeneetik peab:
      * olema läbinud magistritasemele vastava bioloogia, geenitehnoloogia või mõne muu biomeditsiiniga seotud valdkonna õppekava.
      * läbinud esmase väljaõppe vastavalt laboris kehtestatud stažööri koolitusplaanile.
   2. Laboritöö valdkond
      * Teostab tsütogeneetilisi analüüse (karüotüübi analüüs, FISH ja/või submikroskoopiline analüüs) minimaalselt 150 aastas;
      * Korraldab olemasolevate laboriseadmete kasutamist, korrigeerib nende kalibreerimist lähtudes vajadustest ja etteantud kvaliteedinõuetest;
      * Osaleb labori meeskonnatöös;
      * Jälgib pidevalt kromosoomianalüüside kvaliteeti ja vajadusel korrigeerib töökorraldust;
      * Suhtleb analüüside tellijatega ja pakub välja võimalusi töö paremaks korraldamiseks;
      * Vormistab analüüside tulemused korrektselt ja väljastab vastused koos vajalike kommentaaridega;
      * Konsulteerib kolleegidega enne uuringutulemuste kinnitamist;
      * Tõlgendab analüüside tulemusi lähtudes tehnilistest, füsioloogilistest ja üldbioloogilistest teguritest;
      * Vajadusel konsulteerib enne lõpliku otsuse väljaandmist raviarstiga;
      * Jälgib vastuste väljastamise ajalimiiti ja korda vastavas laboris;
      * Valdab laboris kasutatavat laboriinfosüsteemi;
      * Järgib andmekaitsenõudeid ja tööohutusnõudeid;
   3. Uute meetodite või analüüside juurutamine
      * Valib ja juurutab uusi analüüse lähtuvalt tellijate vajadustest ning tutvustab tellijatele uusi võimalusi diagnostikas;
      * Koostab tööjuhendid ja jälgib valideerimist ning verifitseerimist;
      * Töötab välja kvaliteedikontrolli süsteemid ja hindamiskriteeriumid lähtuvalt olemasolevast labori kvaliteedisüsteemist;
      * Koostab vajadusel uusi analüüse tutvustavaid teabematerjale.
   4. Täiendkoolituse hindamise kriteeriumid on vastavalt üldsätetele.

**4. Kliinilise molekulaargeneetiku pädevuse nõuded ja hindamine**

1. Kliinilise molekulaargeneetiku pädevuse nõuded ja hindamise kriteeriumid:
   1. Molekulaargeneetik peab olema läbinud arstiteaduskonna põhiõppe või magistritasemele vastava bioloogia, geenitehnoloogia või mõne muu biomeditsiiniga seotud valdkonna õppekava.
   2. Laboritöö valdkond:
      * Interpreteerib molekulaargeneetilisi analüüse minimaalselt 3 erineva metoodika põhiselt (nt. DNA eraldamise erinevad metoodikad, DNA põhised analüüsid PCR+restriktsioon, Sangeri sekveneerimine sekveneerimine, uue põlvkonna sekveneerimine, fragmentanalüüs, skaneerivad tehnoloogiad nagu HRM, heteroduplex analysis, DGGE, SSCP, PTT jt, MLPA, reaalaja-PCR-l põhinevad testid, RNA põhised analüüsid; valguanalüüsil põhinevad analüüsid);
      * Korraldab olemasolevate laboriseadmete kasutamist, korrigeerib nende kalibreerimist lähtudes vajadustest ja etteantud kvaliteedinõuetest;
      * Osaleb välise kvaliteedikontrolli analüüside ja haigusjuhtude interpretatsioonil vähemalt 2 erineva metoodika osas aastas
      * Osaleb labori meeskonnatöös;
      * Jälgib pidevalt analüüside kvaliteeti ja vajadusel korrigeerib töökorraldust;
      * Suhtleb analüüside tellijatega ja pakub välja võimalusi töö paremaks korraldamiseks;
      * Vormistab analüüside tulemused korrektselt ja väljastab vastused koos vajalike kommentaaridega;
      * Oskab töötada erinevate DNA või RNA analüüsi programmidega (vähemalt 5 erinevat): Primer 3 või analoogne, sekventsi interpretatsiooniks BioEdit, ChromasPro või analoogne, fragmentanalüüsi hindamiseks Genemarker, Coffalyser või analoogne), tunneb ja kasutab programme ja andmebaase Alamut, HGMD, SIFT, Polyphen, MutationTaster või analooge;
      * Konsulteerib kolleegidega enne uuringutulemuste kinnitamist;
      * Tõlgendab analüüside tulemusi lähtudes rakendatud metoodikast, tehnilistest, füsioloogilistest ja üldbioloogilistestteguritest;
      * Vajadusel konsulteerib enne lõpliku otsuse väljaandmist raviarstiga;
      * Jälgib vastuste väljastamise ajalimiiti ja korda vastavas laboris;
      * Valdab laboris kasutatavat laboriinfosüsteemi;
      * Järgib andmekaitsenõudeid ja tööohutusnõudeid;
   3. Uute meetodite või analüüside juurutamine:
      * Valib ja juurutab uusi analüüse lähtuvalt tellijate vajadustest ning tutvustab tellijatele uusi võimalusi diagnostikas;
      * Koostab tööjuhendid laborantidele ja laborispetsialistidele õendusalal, jälgib valideerimist ning verifitseerimist;
      * Töötab välja kvaliteedikontrolli süsteemid ja hindamiskriteeriumid lähtuvalt olemasolevast labori kvaliteedisüsteemist;
      * Koostab vajadusel uusi analüüse tutvustavaid teabematerjale.
   4. Täiendkoolituse hindamise kriteeriumid on vastavalt üldsätetele.