

Klinisk genetik

Inledning	2
Ordförklaringar	3
Övergripande kompetensdefinition	6
Definition av kompetensområdet	6
Kompetenskrav	6
Kompetenskrav för medicinsk kompetens	6
Kompetenskrav för kommunikativ kompetens, ledarskaps- kompetens samt kompetens inom medicinsk vetenskap och kvalitetsarbete	7
Utbildningsstruktur	9
Särskilda rekommendationer	10
Delmål	11
Medicinsk kompetens	11
Kommunikativ kompetens	16
Ledarskapskompetens	17
Kompetens inom medicinsk vetenskap och kvalitetsarbete	18

Inledning

Den 24 juni 2008 beslutade Socialstyrelsen att meddela nya föreskrifter och allmänna råd (SOSFS 2008:17) om läkarnas specialiseringstjänstgöring. Författningen består dels av en allmän del med gemensamma bestämmelser för alla specialiteter, dels av en specifik del med alla målbeskrivningar. Målbeskrivningen för respektive specialitet ska läsas mot bakgrund av bestämmelserna i den allmänna delen.

I varje målbeskrivning finns ett avsnitt med rubriken "Utbildningsstruktur" som utgör allmänna råd. Även de lärandemetoder under rubriken "Delmål" där ingen uppföljning anges utgör allmänna råd.

Ordförklaringar

aktuell handledare	specialistläkare vars specialistkompetens motsvarar det kompetensområde som delmålet avser och som har att ansvara för ST-läkarens professionella utveckling under angiven lärandeperiod eller metod för lärande uppdraget som handledare för en ST-läkare omfattar som regel hela specialistutbildningen men kan också omfatta del eller delar av den
auskultation	under handledning och enligt ett på förhand strukturerat program studera specialistläkarens eller annan hälso- och sjukvårdspersonals yrkesutövning genom att följa en eller flera yrkesutövare samt i viss mån utföra uppgifter inom det aktuella området
bedöma	skaffa sig en välgrundad uppfattning om en patient eller motsvarande som grund för vidare handläggning
behärska	fullständigt kunna bedöma och handlägga utredning, diagnostik, behandling och uppföljning av en patient, eller motsvarande, och att fullständigt kunna använda för området relevanta tekniker
förmåga	personlig kapacitet att utföra eller uträtta något
ha kunskap	genom teoretiska studier och/eller praktisk yrkesutövning ha tillägnat sig vetande och insikter inom ett område

ha kännedom	genom teoretiska studier och/eller praktisk yrkesutövning ha tillägnat sig visst vetande inom ett område
handleda under handledning	som ST-läkare handleda en medarbetare och samtidigt själv bli handledd av en specialistkompetent läkare
handleda	kontinuerligt och i dialogform stödja och vägleda samt bedöma en medarbetares professionella utveckling
handledning	se handleda
handlägga	aktivt utföra åtgärder avseende utredning, diagnostik, behandling och uppföljning av en patient, eller motsvarande, och ha övergripande ansvar för att dessa åtgärder utförs
initialt handlägga	som första omhändertagande läkare aktivt utföra åtgärder avseende utredning, diagnostik, behandling och uppföljning av en patient, eller motsvarande, och ha övergripande ansvar för att dessa åtgärder utförs
initialt bedöma	som första omhändertagande läkare skaffa sig en välgrundad uppfattning om en patient eller motsvarande, som grund för vidare handläggning
inomprofessionell reflektion i grupp	reflektion som görs i grupp tillsammans med andra läkare i främst vidareutbildnings- och fortbildningssyfte
klinisk tjänstgöring	hälso- och sjukvårdsarbete som ST-läkaren utför under eget yrkesansvar och med stöd av handledare

kurs	lärarledd utbildning med en fastställd plan som ges under en avgränsad tidsperiod
medsittning	utbildningsaktivitet som innebär att ST-läkaren iakttar när en specialistläkare eller annan hälso- och sjukvårdspersonal har patientbesök eller utvärderingsaktivitet som innebär att en specialistläkare eller annan hälso- och sjukvårdspersonal iakttar och bedömer ST-läkaren när den har patientbesök
seminarium	undervisning i gruppform med aktivt deltagande
träning i simulerad miljö	träning som utförs i en skapad miljö avsedd att efterlikna verkligheten
större yrkesrelaterad sammankomst	konferens, kongress, symposium eller motsvarande
vårdcentral	vårdenhet med mottagningsverksamhet inom primärvård
vårdteamarbete	arbete där ST-läkaren under handledning medverkar i och ibland leder en grupp av samverkande hälso- och sjukvårdspersonal med olika kompetenser som har till uppgift att svara för vård av enskilda eller för en grupp av patienter

Övergripande kompetensdefinition

Definition av kompetensområdet

Specialiteten klinisk genetik omfattar diagnostik och handläggning av genetiskt betingade sjukdomar samt genetisk vägledning vid dessa sjukdomar. Verksamheten omfattar alla åldersgrupper och riktar sig till alla medicinska specialiteter där genetiska frågeställningar förekommer.

Kompetenskrav

Kompetenskrav för medicinsk kompetens

För specialistkompetens i klinisk genetik krävs kunskap i medicinsk genetik och kompetens i tolkning av laboratorieanalyser, i mottagnings-, konsult- och utbildningsverksamhet samt i utvecklingsarbete. Mer specifikt krävs att man är väl insatt i principerna för genetisk diagnostik för att kunna använda olika diagnostiska metoder, kunna tolka resultaten och ha praktisk färdighet i handläggning av genetiska utredningar, både vad gäller medfödda och förvärvade genetiska tillstånd samt vid prenatal diagnostik.

Krav ställs också på förmåga att ge genetisk vägledning samt att fungera som konsult avseende genetiska frågeställningar över hela det medicinska fältet. Dessutom krävs att man är väl insatt i släktträdsanalys och databashantering samt att man har övergripande kunskap om komplex genetik.

Vidare krävs god förmåga till samtal med patienter i livsavgörande frågor och att då kunna beakta etiska principer och värderingar. Därtill krävs förmåga att följa kunskapsutvecklingen och vara orienterad om aktuell forskning på området samt att med ledning av ny kunskap och nya metoder kunna ändra former och innehåll i arbetet.

Kompetenskrav för kommunikativ kompetens, ledarskapskompetens samt kompetens inom medicinsk vetenskap och kvalitetsarbete

Kommunikativ kompetens

Den jämlika och ansvarstagande patienten

Den specialistkompetenta läkaren ska ha förmåga till dialog och att ha en öppen kontakt med patienten och dennes närstående. Kontakten ska präglas av empati och förtroende samt respekt för patientens rätt till information, inflytande och delaktighet i besluten. Kontakten ska också präglas av samverkan och lyhördhet för patientens behov, önskemål och rätt till självbestämmande samt ge stimulans åt patientens engagemang och ansvar för sin egen vård.

Mångfalds- och genusaspekter

Kommunikationen med patienten och dennes närstående ska präglas av kunskap och respekt för transkulturella aspekter och mångfaldsaspekter såsom ålder, språk, etnicitet, sexuell läggning och religion samt genus.

Interprofessionella relationer

Den specialistkompetenta läkaren ska ha förmåga till kommunikation, såväl skriftlig som muntlig, med andra läkare och medarbetare, med respekt för deras yrkeskunskaper och kompetens. Det samma gäller för kontakter med företrädare för allmänheten och olika samhällsinstanser.

Pedagogisk förmåga

Den specialistkompetenta läkaren ska ha pedagogisk förmåga för att kunna informera och undervisa, främst patienter och deras närstående men också andra läkare och medarbetare samt studenter.

Professionellt förhållningssätt och etik

Den specialistkompetenta läkaren ska ha förmåga att kontinuerligt arbeta med sitt professionella och läkaretiska förhållningssätt, med målet att kunna fatta självständiga beslut av medicinsk etisk natur.

Egen kompetensutveckling

Den specialistkompetenta läkaren ska ha förmåga att kontinuerligt pröva och identifiera, tillsammans med verksamhetens krav, de egna behoven för kompetensutveckling för att kunna motsvara kraven på bästa möjliga vård för patienterna.

Ledarskapskompetens

Medarbetarskap

Den specialistkompetenta läkaren ska ha utvecklat förmåga till självkännedom och kunskap om den egna funktionen och rollen i organisationen.

Handledarskap

Den specialistkompetenta läkaren ska ha förmåga att handleda andra läkare och medarbetare samt studenter.

Ledarskap

Den specialistkompetenta läkaren ska ha förmåga till ledarskap som utmärks av samverkan, öppenhet och dialog med medarbetarna. Ledarskapet ska vidare präglas av delaktighet och verksamhetsutveckling, som är förbättringsinriktad. Förmåga att leda arbete i vårdteam är grundläggande.

Systemkunskap

Den specialistkompetenta läkaren ska ha kunskap om hälso- och sjukvårdens organisation, administration, ekonomi och regelverk samt om dess styrning för bästa resursutnyttjande.

Kompetens inom medicinsk vetenskap och kvalitetsarbete

Medicinsk vetenskap

Den specialistkompetenta läkaren ska ha förmåga till ett medicinskt vetenskapligt syn- och förhållningssätt, kunskap om forskningsmetodik, inklusive epidemiologiska grundbegrepp, samt om metoder för evidensbaserad medicin och granskning av vetenskaplig information.

Förbättrings- och kvalitetsarbete

Den specialistkompetenta läkaren ska ha kunskap om och kompetens i evidensbaserat förbättrings- och kvalitetsarbete. Målet är att kunna initiera, delta i och ansvara för kontinuerligt systematiskt förbättringsarbete med betoning på helhetsperspektiv, patientsäkerhet, patientnytta, mätbarhet och lärandestyrning för att kritiskt kunna granska och utvärdera den egna verksamheten.

Folkhälsa och prevention

Den specialistkompetenta läkaren ska ha kunskap om hälsans bestämningfaktorer och andra folkhälsoaspekter samt om metoder för hälsofrämjande samt skade- och sjukdomsförebyggande insatser för att i det medicinskt vetenskapliga arbetet och kvalitetsarbetet kunna beakta denna kunskap.

Utbildningsstruktur

Specialistutbildningen fullgörs i huvudsak på sjukvårdsenhet för klinisk genetik. För att uppnå bred kunskap i genetisk diagnostik bör ST-läkaren skaffa sig laboratoriediagnostisk kompetens inom såväl cytogenetik som molekylärgenetik. Handläggning av genetiska utredningar, både vad gäller medfödda och förvärvade genetiska tillstånd, bör ske med ökande självständighet under utbildningen. Genetisk vägledning av ökande komplexitet är också en viktig del i utbildningen. I vilken ordning som enskilda ST-läkare för övrigt fördjupar sig i de olika delmålen inom kompetensområdet beror på tidigare erfarenhet och nuvarande inriktning.

Vissa tjänstgöringsmoment kan behöva ske vid annan enhet för klinisk genetik för att ST-läkaren ska kunna uppnå särskilda delmål. Vidare är det viktigt med kompletterande tjänstgöring alternativt auskultation inom andra specialitetsområden för att ST-läkaren ska fördjupa sin kompetens i klinisk genetik. Detta är viktigt inom såväl patientvårdande verksamhet, såsom barn- och ungdomsmedicin, gynekologi och obstetrik, neurologi, onkologi och hematologi som inom laborativ verksamhet, såsom klinisk patologi och klinisk kemi. Erfarenhet av forskning bör också utgöra en naturlig del av utbildningen.

Särskilda rekommendationer

Läkarorganisationernas specialitetsföreningar och sektioner har utformat särskilda rekommendationer för sina specialiteter. Rekommendationerna rör bland annat hur specialiseringstjänstgöringen kan läggas upp.

Delmål

Medicinsk kompetens

Delmål 1	Metoder för lärande	Uppföljning
Att ha kunskap om medicinsk genetik, cytogenetik och molekylärbiologi	Kurs	Intyg om godkänd kurs utfärdat av kursledare
	Teoretiska studier	

Delmål 2	Metoder för lärande	Uppföljning
Att behärska genetisk diagnostik och utredning samt att ha kunskap om behandling och prevention av medfödda genetiska tillstånd	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet som handlägger dessa tillstånd	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Kurs	Intyg om godkänd kurs utfärdat av kursledare
	Större yrkesrelaterad sammankomst	
	Diagnostik- och behandlingskonferens	
	Teoretiska studier	

Delmål 3	Metoder för lärande	Uppföljning
Att behärska genetisk diagnostik och utredning samt att ha kunskap om behandling och prevention av förvärvade genetiska tillstånd	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet som handlägger dessa tillstånd	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Kurs	Intyg om godkänd kurs utfärdat av kursledare
	Större yrkesrelaterad sammankomst	
	Diagnostik- och behandlingskonferens	
	Teoretiska studier	

Delmål 4	Metoder för lärande	Uppföljning
Att behärska genetisk laboratoriediagnostik	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Kurs	Intyg om godkänd kurs utfärdat av kursledare
	Teoretiska studier	

Delmål 5	Metoder för lärande	Uppföljning
Att initialt kunna handlägga syndromutredning	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs alternativt auskultation under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare respektive intyg om godkänd auskultation och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Kurs	Intyg om godkänd kurs utfärdat av kursledare
	Teoretiska studier	

Delmål 6	Metoder för lärande	Uppföljning
Att behärska prenatal diagnostik samt att ha kunskap om preimplantatorisk genetisk diagnostik.	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs alternativt auskultation under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare respektive intyg om godkänd auskultation och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Kurs	Intyg om godkänd kurs utfärdat av kursledare
	Teoretiska studier	

Delmål 7	Metoder för lärande	Uppföljning
Att behärska genetisk vägledning på individ- och familjenivå	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Kurs	Intyg om godkänd kurs utfärdat av kursledare
	Medsittning	
	Teoretiska studier	

Delmål 8	Metoder för lärande	Uppföljning
Att behärska släkträdsanalys och riskbedömning	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet som handlägger dessa frågor	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare

Delmål 9	Metoder för lärande	Uppföljning
Att behärska databashantering som diagnostiskt hjälpmedel	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare

Delmål 10	Metoder för lärande	Uppföljning
Att kunna handlägga genetisk konsultation i hälso- och sjukvården	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs alternativt auskultation under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare respektive intyg om godkänd auskultation och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Större yrkesrelaterad sammankomst	
	Diagnostik- och behandlingskonferens	

Delmål 11	Metoder för lärande	Uppföljning
Att ha kunskap om komplexa genetiska samband	Kurs	Intyg om godkänd kurs utfärdat av kursledare
	Teoretiska studier	

Delmål 12	Metoder för lärande	Uppföljning
Att ha kunskap om hur forskningsresultat kan tillämpas kliniskt	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs alternativt auskultation vid enhet där sådan verksamhet bedrivs	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare respektive intyg om godkänd auskultation och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Större yrkesrelaterad sammankomst	
	Teoretiska studier	

Kommunikativ kompetens

Delmål 13	Metoder för lärande	Uppföljning
Att ha förmåga till dialog och en öppen kontakt med patienten och dennes närstående	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Medsittning	
	Teoretiska studier	

Delmål 14	Metoder för lärande	Uppföljning
Att ha förmåga till kommunikation, såväl skriftlig som muntlig, med andra läkare och medarbetare	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Större yrkesrelaterad sammankomst	

Delmål 15	Metoder för lärande	Uppföljning
Att ha förmåga att informera och undervisa patienter, närstående, andra läkare och medarbetare samt studenter	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Undervisa under handledning	

Ledarskapskompetens

Delmål 16	Metoder för lärande	Uppföljning
Att ha förmåga att handleda andra läkare och medarbetare samt studenter	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Kurs	Intyg om godkänd kurs utfärdat av kursledare
	Handleda under handledning	
	Teoretiska studier	

Delmål 17	Metoder för lärande	Uppföljning
Att ha förmåga att leda i samverkan och dialog med medarbetarna samt i team	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Kurs	Intyg om godkänd kurs utfärdat av kursledare

Delmål 18	Metoder för lärande	Uppföljning
Att ha kunskap om hälso- och sjukvårdens organisation, styrning och regelverk	Kurs	Intyg om godkänd kurs utfärdat av kursledare
	Handleda under handledning	
	Teoretiska studier	

Kompetens inom medicinsk vetenskap och kvalitetsarbete

Delmål 19	Metoder för lärande	Uppföljning
Att ha förmåga till ett medicinskt vetenskapligt syn- och förhållningssätt	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Skriftligt individuellt arbete under handledning enligt vetenskapliga principer	Intyg om godkänt skriftligt individuellt arbete utfärdat av aktuell handledare
	Seminarium	
	Teoretiska studier	

Delmål 20	Metoder för lärande	Uppföljning
Att ha kunskap om och kompetens i evidensbaserat förbättrings- och kvalitetsarbete	Klinisk tjänstgöring under handledning vid enhet där sådan verksamhet bedrivs	Intyg om godkänd klinisk tjänstgöring och uppnådd kompetens utfärdat av aktuell handledare
	Kvalitets- och utvecklingsarbete under handledning	Intyg om godkänt kvalitets- och utvecklingsarbete utfärdat av aktuell handledare
	Större yrkesrelaterad sammankomst	
	Teoretiska studier	

Delmål 21	Metoder för lärande	Uppföljning
Att ha kunskap om forskningsmetodik	Kurs	Intyg om godkänd kurs utfärdat av kursledare
	Skriftligt individuellt arbete under handledning enligt vetenskapliga principer	Intyg om godkänt skriftligt individuellt arbete utfärdat av aktuell handledare
	Teoretiska studier	