·住院医师规范化培训·

医学遗传科住院医师规范化培训的实践

侯巧芳[1]　赵琳[2]　楚艳[1]　张晓[3]　廖世秀[1]　刘广芝[3]

[1]河南省人民医院医学遗传研究所，郑州　450003；[2]河南省人民医院质量安全部，郑州　450003；[3]河南省人民医院教育培训部，郑州　450003

通信作者：刘广芝，Email：guangzhi72@126.com

【摘要】 2014 年起我国将临床医学遗传学住院医师培训纳入临床医师培训序列中。我国临床遗传医师的规范化培训起步较晚，整体而言临床遗传医师培训和资质认定体系尚处在发展完善之中。我院在《医学遗传科培训细则》的基础上，建立了医学遗传学医师培训的基本体系；并结合导师制，探索适用于医学遗传专业的网络教学、多学科疑难病例会诊讨论、阳性病例报告分析会、文献报告会等多种形式的教学实践。经过 4 年的探索、实践，该方案可较快提升住院医师的理论知识、职业素养、临床实践技能，以及科研能力在内的综合能力。

【关键词】 住院医师；　规范化培训；　医学遗传学

【中图分类号】 R715

基金项目：河南省医学教育研究项目（2017-05-03-077）

DOI: 10.3760/cma.j.cn116021-20190702-00077

Practice of standardized training of clinical medical genetics

Hou Qiaofang[1], Zhao Lin[2], Chu Yan[1], Zhang Xiao[3], Liao Shixiu[1], Liu Guangzhi[3]

[1]Medical Genetics Institute, Henan Provincial People's Hospital, Zhengzhou 450003, China; [2]Department of Quality & Security Management, Henan Provincial People's Hospital, Zhengzhou 450003, China; [3]Department of Education and Training, Henan Provincial People's Hospital, Zhengzhou 450003, China

Corresponding author: Liu Guangzhi, Email: guangzhi72@126.com

【**Abstract**】 In 2014, the training of clinical medical genetics was included in the training sequence of resident standardized training in China. The standardized training of clinical geneticist in China started relatively late. As a whole, the training and qualification system of clinical hereditary physicians are still in the process of development and perfection. Based on "Rules for the training of department of medical genetics", basic medical genetics resident training system was established in Henan Provincial People's Hospital. Additionally, we took advantage of interactive online education platform, multiple disciplinary team, the analysis of positive case report, literature report and other teaching practices combined with the tutor system. After 4 years of exploration and practice, the program can quickly improve the residents' comprehensive ability, such as theoretical knowledge, professional literacy, clinical practice skills, and scientific research ability.

【**Key words**】 Resident physicians;　Standardized training;　Medical genetics

Fund program: Medical Education Research Foundation of Henan Province (2017-05-03-077)

DOI: 10.3760/cma.j.cn116021-20190702-00077

近年来临床遗传学理论和技术得到了很大的发展。尤其是染色体微阵列芯片及高通量测序等技术被迅速应用于临床遗传病的诊断和产前诊断，临床遗传服务的范围极大拓展。目前产前诊断科、母胎医学科、儿科、神经内科以及肿瘤内科对于医学遗传学知识的需求日益突出；社会对于临床遗传医师、遗传咨询师的服务需求也明显增高。2014 年起我国也将临床医学遗传学住院医师培训纳入临床医师培训序列中，我国临床遗传医师培训体系建立终于起步。在中国现有医师培养、培训制度及医疗布局分配情况下，如何最大限度快速优化我国遗传医师住院医师阶段培训，培养具有高素质的合格医学遗传科医生以满足不断增长的医疗卫生要求，值得每一位从事医学遗传学教育和培训工作者的思考，也是每一个从事医学遗传学相关工作者的责任。

1　我国临床遗传医师规范化培训的现状

目前，我国临床遗传医师培训制度和欧美等国家存在较大差别。20 世纪 70 至 90 年代，美欧、日本、南非等众多国家就已经陆续认可医学遗传学为一个新的医学专科，并相继启动了医学遗传学专业人才的培训。目前欧美等国家已经形成较为科学、严格的医学遗传学医师培训和资质认定体系。以美国为例，美国医学遗传学会（American College of Medical Genetics and Genomics，ACMG）是制定临床遗传规章制度和行业标准规范的主导机构。全美医学遗传学会（American Board of Medical Genetics，ABMG）则是美国遗传专科医生、遗传咨询师考试和资格评定的主导机构。美国目前形成了高级临床遗传医师、遗传检测检验师及遗传咨询师三级教育体系，以及不同级别培训基地、课程、学历和核心能力的规范要求[1]。

我国临床遗传医师的规范化培训起步较晚，整体而言临床遗传医师培训和资质认定体系尚处在发展完善之中。2014 年 8 月国家卫计委下发《住院医师规范化培训内容与标准》将医学遗传科列为 27 个临床二级学科之一，纳入住院医师规范化培训；并组织出版了医学遗传学住院医师规范化培训规划教材，颁发了《医学遗传学住院医师规范化培训大纲》（以下简称《大纲》）。自此，医学遗传学方正式进入临床医学序列。但总体而言，我国临床遗传体系的建立尚处于起步阶段，临床遗传学体系和临床遗传服务仍然处于分散和无序状态。目前，临床遗传医师培训和资质认定体系尚未建立，专业从业人员和实验室资质认定和考核评价制度尚未建立[2-3]。

我国临床遗传学教育较为薄弱，缺乏系统性。2013 年之前我国医学遗传学教育归属于基础医学范畴。医学本科阶段的培训和考核侧重基础知识学习，本科阶段教育的后期临床科目和实习阶段缺乏该专业内容，毕业后医学遗传学继续教育也相对缺乏[2]。此外，虽然许多遗传疾病的检查和治疗已经走向临床普及阶段，但我国现行医师资格考试中没有将医学遗传学列入其中[4]。

在中国现有医学教育体系下，如何最大限度快速优化我国遗传医师住院医师阶段培训，本研究进行了多方面的探索和实践。

2　实施方法

2.1　现有《大纲》的充分学习和执行

目前，我国医学遗传学《大纲》对于遗传医师的住院医师阶段培训，采用涵盖妇产科优生咨询门诊、产前诊断中心、母胎医学科、儿科、遗传科和遗传检测实验室等多个科室轮转培训的方式。《大纲》对于住院医师需要掌握和了解的技术、病种、技能等有较为明确的要求。除专业技能外，《大纲》要求住院医师 3 年内应参加一定的临床教学和科研工作，参与临床病例讨论不少于 40 次，参加省级及以上专业学术会议不少于 2 次，并写出具有一定水平的文献综述或读书报告 1 篇。《大纲》制定的培训内容为我国临床遗传医师的培训提供了具体方案和指导。

我院组织教学师资队伍认真学习《大纲》要求的医学遗传科培训细则，结合医院现有条件确定第一阶段轮转科室，并与兄弟科室教学管理充分协调，最大程度完成《大纲》要求的遗传性或者先天性疾病病种的诊断与治疗常规学习。以《大纲》为基本要求，设置了基地主任、教学主任、教学秘书、教学小组（多个）等教学岗位，并制定了《医学遗传基地教学计划》《医学遗传基地教学任务和内涵质量手册》《医学遗传基地日常管理手册》《医学遗传基地考核手册》等具体、量化的教学安排，以满足第二阶段和第三阶段培训需求。

2.2　探索适用于医学遗传教学的高效教学实践模式

医学遗传学住院医师规范化培训在我国开展时

间短、基地少，缺乏实践经验；我国培养制度与国外差异巨大，没有现成经验可供参考。我院在充分学习《大纲》的基础上，结合遗传科住培学员基础理论薄弱、面对疾病多为复杂罕见病、检测技术和疾病诊疗更新迅速的特点，建立了适合医学遗传学特点的多样性、高效教学方法。

2.2.1 集中全院遗传性疾病病例材料，进行阳性病例报告分析会

为了解决遗传病少见、罕见的现实情况，基地定期每 2 周进行一次阳性病例报告分析会。由基地的细胞和分子实验室每 2 周对拟出报告的阳性病例进行报告，并提前安排教师对该疾病的临床表型特征、遗传方式与相关致病基因组变异、实验室诊断，以及遗传咨询等进行梳理总结；选取适当病例采用 PBL 教学，激发学员的主体作用，鼓励学员多参与，逐步引导、培养、建立遗传学临床思维能力。通过阳性病例报告分析会，基地集中了全院的遗传性疾病病例，抓住每一个罕见病的学习机会，对住培学员的病种掌握要求起到了最快速有效的作用。

2.2.2 利用院内多学科团队，培养临床思维能力

基地充分利用院内现有“出生缺陷多学科会诊团队”“儿科多学科会诊专家群”“血友病 MTD 团队”等多学科专家会诊机会，安排住培学员积极参与学习。例如，对于苯丙酮尿症、遗传性耳聋等常见遗传性疾病，在产前组织遗传科、儿科、康复科、耳鼻喉科等专家对胎儿出生后的生长发育概况、产后治疗时机、预后、家族再发风险评估、遗传咨询中的伦理问题等进行讲解。对血友病患者，组织遗传科、血液科、康复科、骨科等专家，对病人遗传咨询、凝血因子补充方案、常见并发症处理、功能训练等进行讲解。确定病人临床处理方案的同时使住培学员获得最佳的临床学习机会，有利于快速建立知识体系，培养全面临床思维能力。临床能力培养的同时，兼顾培养学生对临床遗传专业更多涉及隐私、伦理等特殊问题的临床处理能力[5-6]。

2.2.3 利用文献报告会回顾总结旧病例、学习新进展

近年遗传学检测技术和疾病诊疗进展更新迅速。文献报告会采用规定主题、规定提纲，以小组为单位，随机抽取报告人的方式进行；目的在于回顾、总结旧病例，学习、了解新进展。文献报告会侧重对已明确病例、特殊病例进行回顾性学习分析；对于疾病诊断、治疗、预防等进行跟踪、了解。

2.2.4 利用网络教学，畅通自学渠道

网络教学充分利用“河南省住院医师规范化培训网络学院”建设的契机，建立面向全省的临床遗传学教学视频。视频围绕《大纲》分为两大部分，第一部分为医学遗传学理论基础课；第二部分为医学遗传学临床实践课，其中包括典型的病例分析或疑难病例讨论、临床思维训练、本专业常用的技能操作、遗传学检查结果分析与判读等内容。此外，还利用教学微信群进行交互式学习和交流。网络教学有利于学员充分利用碎片时间，提高了学习效率；同时实现“以教师为中心”向“以学习者为中心”的转变，最终有利于提高培训效果[7]。

2.3 探索和初步建立导师制培养方案

2013 年之前我国医学遗传学教育归属于基础医学范畴，缺乏针对临床遗传服务技能的培训。因此目前我国医学遗传学基地住院医师在进站时基础相对薄弱。针对此种情况，基地建立了导师培养制度。

基地择优遴选博士学位、副高级以上职称，有良好的职业道德、扎实的理论基础和临床技能，且教学意识强的教师担任住培学员导师。符合基本条件的教师必须接受师资培训，并获得培训结业证书方可聘用为导师。住培导师的主要职责是根据“医学遗传基地教学计划”和培养目标对临床住院医师培训全程进行指导和监督。主要包括理论学习内容、诊治病人的数量及其种类、临床技能操作及临床诊疗思路、查阅文献的能力、参加学术交流的频度、科研参与情况等。其目的是快速提升住培学员的基础知识，培养其自学能力和习惯，培养科学的思维方式，使其具备在临床实践中发现问题，并且善于运用医学前沿知识解决问题的能力。并通过定期参加课题讨论会的方式初步建立科研思路、学习科研方法。导师制度还要求导师注重与住培学员思想、生活等方面的沟通，在工作和学习中潜移默化进行贯彻职业道德、医学心理修养的培训。住院医师培训期间带教教师负责学生在本学科或者小组轮转期间的指导及考核，导师负责学生住培期间的全方位引导和个体化的培养。导师制使住院医师的理论知识、职业素养、临床实践技能、科研能力在内的综合能力得到了较为快速的提升[8]。

3　医学遗传学专业住院医师规范化培训的初步成效

经过 4 年的不断探索、改进，培养的 8 名住培学员培训质量持续提高，在短时间内成长为科室有效临床工作补充力量。目前 3 名学员顺利通过河南省住院医师规范化培训结业考试。我院目前的培训方案不仅培养了住院医师；也促进了我院临床医学遗传学高年资医师、技术人员的带教能力以及理论知识提升和系统化。尤其是多团队联合培养显著提高了年轻医生的临床思维能力。特殊病例报告分析会、文献报告会和导师培养制则对科研思维的培养和形成具有促进作用。

总体而言，临床医学遗传学住院医师规范化培训在我国是较为新的项目，我院对如何改进住院医师规范化培训进行了积极的探索，并且积累了一定经验。但由于开展时间不长，在教学方法、师资培训、培训规范化、考核多个方面都有待进一步完善提高。

利益冲突　所有作者均声明不存在利益冲突

作者贡献声明　侯巧芳：撰写初稿；侯巧芳、赵琳、楚艳、张晓：方案实施与分析；廖世秀、刘广芝：总体规划组织、修改成文

参考文献

[1] 舒伟, 周庆华, 张慧, 等. 美欧医学遗传学专科和相关专职体系的发展及其对医疗保健的影响[J]. 中华医学遗传学杂志, 2016, 33(3): 396-401. DOI: 10.3760/cma.j.issn.1003-9406.2016.03.027.
Shu W, Zhou QH, Zhang H, et al. The development of medical genetics specialties and related full-time systems in the US and Europe and their impact on health care [J]. Chinese Journal of Medical Genetics, 2016, 33(3): 396-401. DOI: 10.3760/cma.j.issn.1003-9406.2016.03.027.

[2] 张毅, 薛赓, 郭瀛军, 等. 临床遗传学新增二级学科研究生培养体系的设置与探讨[J]. 基础医学教育, 2013, 15(1): 92-95. DOI: 10.3969/j.issn.2095-1450.2013.01.39.
Zhang Y, Xue G, Guo YJ, et al. Establishment and exploration of the postgraduate training system for the new additional secondary disciplines- clinical genetics [J]. Basic Medical Education, 2013, 15(1): 92-95. DOI: 10.3969/j.issn.2095-1450.2013.01.39.

[3] 黄尚志. 路漫漫其修远兮吾将上下而求索——关于临床遗传学二级学科建立的动议八年无结果的报告[A]. 全国遗传病诊断与产前诊断学术交流会暨产前诊断和医学遗传学新技术研讨会, 2014.
Huang SZ. The road ahead will be long and our climb will be steep. A fruitless eight-year report on the initiative to establish a secondary discipline of clinical genetics [A]. The National Symposium on Diagnosis and Prenatal Diagnosis of Genetic Diseases, Technolgy Proceedings on Prenatal Diagnosis and Medicine Genetics, 2014.

[4] 孙平楠, 周小玲, 刘戈飞, 等. 美国医师执照试对我国医学遗传学教学的启示[J]. 医学教育探索, 2009, 8(9): 1162-1165. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2095-1485.2009.09.045.
Sun PN, Zhou XL, Liu GF, et al. Enlightenment from United States medical licensing examination (USMLE) upon Chinese medical genetics education [J]. Researches in Medical Education, 2009, 8(9): 1162-1165. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2095-1485.2009.09.045.

[5] 陈艳晓, 杜金刊, 王茂峰, 等. 四主题法在规培住院医师临床伦理学培训中的应用研究[J]. 中华医学教育探索杂志, 2017, 16(2): 177-180.
Chen YX, Du JK, Wang MF, et al. Application research of Four Topics method in the clinical ethics training of standardized resident training [J]. Chin J Med Edu Res, 2017, 16(2): 177-180.

[6] 姚雪, 付玉荣. 临床医学专业基础医学课堂问题设计的策略研究[J]. 中华医学教育探索杂志, 2018, 17(1): 33-36. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2095-1485.2018.01.009.
Yao X, Fu YR. Study on the strategies of problem design in preclinical medicineclass for clinical medicine speciality [J]. Chin J Med Edu Res, 2018, 17(1): 33-36. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2095-1485.2018.01.009.

[7] 刘浩文, 吴德敏, 卢洪涛, 等. 交互式学习平台在继续教育中的应用分析研究[J]. 中国教育信息化, 2016, 378(15): 89-92.
Liu HW, Wu DM, Lu HT, et al. The application of interactive learning platform in continuing education [J]. China Education Inf, 2016, 378(15): 89-92.

[8] 刘超, 刘颖, 武玥兴, 等. 导师制在住院医师规范化培训中的探索与应用[J]. 医学教育研究与实践, 2017, 25(4): 646-648. DOI: 10.13555/j.cnki.c.m.e.2017.04.045.
Liu C, Liu Y, Wu YX, et al. Exploration of tutorial system in resident standardized training [J]. Medical Education Research and Practice, 2017, 25(4): 646-648. DOI: 10.13555/j.cnki.c.m.e.2017.04.045.

（收稿日期：2019-07-02）
（本文编辑：唐宗顺）