



*Svensk Förening för
Medicinsk Genetik
och Genomik*

Sektionens Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik (SFMG) särskilda rekommendationer är framtagna av de lokala ST-studierektorerna med syftet att klargöra och komplettera de medicinska delmålen i Socialstyrelsens målbeskrivning för specialiseringstjänstgöring i klinisk genetik (delmål c1–c13 enligt SOFS2015:8 respektive delmål 1–12 enligt SOFS2008:17).

Föreningen avser att successivt uppdatera dessa rekommendationer i takt med utvecklingen inom ämnesområdet. Rekommendationerna kan användas för att tidigt identifiera områden där ST-läkaren kan behöva extern auskultation för att uppnå specialistkompetens. Eftersom ämnesområdet klinisk genetik är under stark utveckling både kunskapsmässigt och metodologiskt bör kunskap även inhämtas genom deltagande i nationella och internationella kurser och konferenser, via internetbaserade källor och vetenskapliga tidskrifter samt genom engagemang i utvecklings- och forskningsprojekt.

Rekommendationerna utgår från samma termer som i Socialstyrelsens målbeskrivning, dvs:

Behärska för att uttrycka det mest omfattande kompetenskravet. Med behärska avses här att läkaren uppvisar de kunskaper, färdigheter och förhållningssätt som krävs för att fullständigt och självständigt kunna utföra de arbetsuppgifter som förekommer inom det område som avses. Det kan till exempel vara att läkaren fullständigt och självständigt kan bedöma, utreda, diagnostisera, behandla och följa upp en patient och använda de tekniker eller metoder som är relevanta för området.

Ha kunskap används för att uttrycka ett kompetenskrav som är mindre omfattande än behärska. Innebär att läkaren har gedigna teoretiska kunskaper.

Ha kunskap om och praktisk erfarenhet av innebär samma kunskapskrav som ovan, med tillägget att ST-läkaren bör ha arbetat praktiskt med momentet. Dvs kan bedöma, utreda, diagnostisera, behandla och följa upp en patient och använda de tekniker eller metoder som är relevanta för området med viss handledning.

Ha kännedom används för att uttrycka det minst omfattande kompetenskravet. Läkaren skall kunna besvara enklare frågor, snabbt söka relevant information eller hänvisa till rätt instans.

SFMG rekommenderar att handledaren intygar skriftligen att ST-läkaren har uppnått varje delmål. Detta kan sedan ligga till grund för påskrift av "INTYG om uppnådd specialistkompetens" efter avslutad ST.

Om SFMG rekommenderar metoder för lärande utöver de som anges av Socialstyrelsen, har dessa angetts.

Reviderat av:

Studierektorer:	2024: Frida Nordin, Niklas Dahl, Aniruddh Kashyap, Emma Tham, Cecilia Hulthe, Ekaterina Kuchinskaya och Nina Larsson
ST-läkare:	Therese Hössjer och Cecilia Arthur (2020); Ninni Mu och Max Winerdal (2023)

Originaldokument 2020-01-28. Reviderat 2023-02-06 och 2024-09-09.

Tidigare version 2014-12-11

Original godkänt 2019 av:

Umeå	Magnus Burstedt, Medicinsk chef
Uppsala	Rita Borgmästars, t.f. sektionschef och Ylva Karlsson t.f. Medicinsk chef
Stockholm	Maria Johansson Soller, Verksamhetschef
Linköping	Maria Areblad, Verksamhetschef, Ekaterina Kuchinskaya, Medicinsk chef
Göteborg	Lovisa Lovmar, Sektionschef
Lund	Gunilla Bodilsson, Verksamhetschef

Delmål c1: Att ha kunskap om medicinsk genetik, cytogenetik och molekylärbiologi

Delmål c1	Utbildnings- aktiviteter	Uppföljning
Den specialistkompetenta läkaren ska – ha kunskap om medicinsk genetik, cytogenetik och molekylärbiologi	Deltagande i en eller flera kurser	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av kursledare eller handledare
	Allmänna råd Teoretiska studier	

SFMGs rekommendation

Medicinsk genetik

Att behärska:

- grundläggande genetiska begrepp gällande arvsmassans struktur, organisation, replikation, uttryck och reparation
- kromosomalt, monogent, oligogent och multifaktoriellt arv med olika möjliga nedärvningsmönster. Här åsyftas bl.a. dominant, recessiv, X-bunden och mitokondriell arvsgång, samt nedärvning vid genomisk prägling
- genetiska mekanismer av betydelse för sjukdom och hälsa. Här åsyftas såväl nedärvda som förvärvade variationer i arvsmassan liksom andra biologiska mekanismer av betydelse för arvsmassans funktion såsom epigenetiska mekanismer och X-inaktivering, betydelse av splitsning, mekanismer för genreglering samt post-transkriptionell och post-translationell modifiering

Cytogenetik

Att behärska:

- principer för meios och mitos
- uppkomstmekanismer, upprepningsrisk och konsekvenser vid kromosomavvikelser
- uppkomstmekanismer och klinisk relevans vad gäller mosaicism vid kromosomavvikelser

Att ha kunskap om den grundläggande nomenklaturen vid angivande av kromosomavvikelser.

Molekylärbiologi

Att behärska:

- bakgrunden till olika typer av sjukdomar på DNA- och RNA-nivå såsom enkla basparsvariationer ("SNV"), mindre deletioner och duplikationer inom gener, trinukleotidexpansioner, gendosavvikelser samt kopiaantalvariationer ("CNV")
- omfattning av variation på DNA- och RNA-nivå enligt ovan utan känd association till sjukdom och som klassas som normal
- den grundläggande nomenklaturen vid angivande av molekylära avvikelser

Att ha kunskap om:

- tillämpning av metoder för genetisk diagnostik (t.ex. karyotyp, PCR, Sangersekvensering, MPS) samt metodernas principer

Ha kännedom om:

- milstolpar inom kunskapsutvecklingen om arvsmassans uppbyggnad (t.ex. kromosomantal, DNA struktur)
- hur genetisk variation kan uppkomma och vilka faktorer som påverkar frekvensen av specifika genvarianter i en population

Bedömning:

Handledare godkänner att målen är uppnådda efter kunskapskontroll.

Detta bör med fördel göras tidigt under ST utbildningen.

Datum:	Signatur:
Ort:	Namn:

Delmål c2: Att behärska genetisk diagnostik och utredning samt att ha kunskap om behandling och prevention av medfödda genetiska tillstånd

Delmål c2	Utbildnings-aktiviteter	Uppföljning
Den specialistkompetenta läkaren ska – behärska genetisk diagnostik och utredning samt ha kunskap om behandling och prevention av medfödda genetiska tillstånd	Klinisk tjänstgöring under handledning vid en eller flera enheter som bedriver sådan verksamhet eller handlägger sådana ärenden	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av handledare
	Deltagande i en eller flera kurser	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av kursledare eller handledare
	Allmänna råd Deltagande i diagnostik- och behandlingskonferens Deltagande i större yrkesrelaterad sammankomst Teoretiska studier	

SFMGs rekommendation (uppdaterat 20230206)

Diagnostik och utredning

Att behärska:

- övergripande kunskap om vilka tillstånd som kan ha en bakomliggande genetisk orsak hos barn och vuxna. Här ingår bl.a. tillstånd som ärftligt betingad cancer, metabola sjukdomar, neurologiska, neuromuskulära och neuropsykiatriska sjukdomar, hörselnedsättningar, skelettdysplasier, bindvävs-, hjärt-kärl, ögon-, njur-, lung- och hudsjukdomar
- hur information om ärftlighetsmönster, symtom och genetisk utredning kan inhämtas för tillstånd/sjukdomar med misstänkt genetisk bakgrund
- om genetisk utredning är aktuell och i sådana fall bestämma lämplig utredningsgång. Detta gäller vid både genetisk utredning av individ med tillståndet (dvs screening)respektive presymtomatisk diagnostik
- tolkning av de olika analysresultaten och de eventuellt påvisade genetiska avvikelsernas diagnostiska och prognostiska betydelse, samt bedöma om det föreligger möjligheter till familjeutredning och foster-/embryodiagnostik

Ha kunskap om och praktisk erfarenhet av

- Kunna vägleda och assistera kollegor inom andra specialiteter i dessa frågor

Behandling och prevention

Ha kunskap om och praktisk erfarenhet av

- hur man kan få uppdaterad information om behandling och prevention av medfödda genetiska tillstånd (dvs både metabola och andra konstitutionella tillstånd (enligt ovan)).
- om den aktuella diagnosen/genetiska fyndet bör föranleda en skyndsam handläggning och/eller omedelbar kommunikation med inremitterande.

Att ha kännedom om:

- I lämpliga fall, att tillskansa sig information om pågående kliniska studier kan hittas samt kunna förmedla denna information på ett balanserat sätt till patienten och/eller vårdpersonal.
- olika typer av genetisk screening t.ex. nyföddhetsscreening, populationsscreening samt de sjukdomar och riskgrupper som omfattas av dessa screeningsprogram
- Principerna för olika typer av molekyllära behandlingar för ärftliga sjukdomar inklusive genterapi, antisense oligonukleotider, jonkanalmodulerare m fl.

Bedömning:

Kontinuerlig bedömning av handledare och specialistkollegium.

Datum:	Signatur:
Ort:	Namn:

Delmål c3: Att behärska genetisk diagnostik och utredning samt att ha kunskap om behandling och prevention av förvärvade genetiska tillstånd

Delmål c3	Utbildnings-aktiviteter	Uppföljning
Den specialistkompetenta läkaren ska – behärska genetisk diagnostik och utredning samt ha kunskap om behandling och prevention av förvärvade genetiska tillstånd	Klinisk tjänstgöring under handledning vid en eller flera enheter som bedriver sådan verksamhet eller handlägger sådana ärenden	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av handledare
	Deltagande i en eller flera kurser	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av kursledare eller handledare
	Allmänna råd Deltagande i diagnostik- och behandlingskonferens Deltagande i större yrkesrelaterad sammankomst Teoretiska studier	

SFMGs rekommendation

Diagnostik, utredning

Att behärska:

- diagnostiska tillvägagångssätt vid förvärvade genetiska varianter som kan leda till utvecklingsavvikelse, kroniska sällsynta sjukdomar, hematologiska maligniteter eller solida tumörer hos barn och vuxna. Här ingår förståelse av begreppen somatisk mosaicism samt klonal expansion. Kunna assistera och vägleda kollegor inom andra specialiteter i dessa frågor
- användbarhet, tolkning, rapportering av resultat från tillämpliga analyser (se även delmål c4) vid olika typer av vävnadspreparationer, från odlade respektive icke-odlade celler och under olika faser av sjukdomsprogressen (i.e. vid diagnos, remission, recidiv)

Att ha kunskap om och praktisk erfarenhet av:

- sammanvägning av alla analysresultat enligt ovanstående metoder och deras diagnostiska och prognostiska implikationer

Att ha kunskap om:

- mekanismer bakom cancerutveckling

Behandling och prevention

Att ha kunskap om:

- avvikelsernas implikationer för terapeutiska åtgärder och i förekommande fall prevention av cancer

Bedömning:

Handledare godkänner att målen är uppnådda.

Datum:	Signatur:
Ort:	Namn:

Delmål c4: Att behärska genetisk laboratoriediagnostik

Delmål c4	Utbildnings- aktiviteter	Uppföljning
Den specialistkompetenta läkaren ska – behärska genetisk laboratoriediagnostik	Klinisk tjänstgöring under handledning vid en eller flera enheter som bedriver sådan verksamhet eller handlägger sådana ärenden	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av handledare
	Deltagande i en eller flera kurser	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av kursledare eller handledare
	Allmänna råd Teoretiska studier	

SFMGs rekommendation

Att behärska:

- handläggningen av remisser där laborativ genetisk diagnostik efterfrågas
- principerna för nedan angivna metoder och laboratoriemoment inklusive användbarhet, sensitivitet och specificitet, eventuella begränsningar och felkällor inklusive de som beror på genetisk variation utan känd association till sjukdom
- nomenklaturen vid angivande av genetiska avvikelser
- identifiering av kromosomer, tolkning och rapportering av kromosomanalys och FISH (metafas/interfas)
- tolkning av genvarianter med ACMG-klassificering inklusive genspecifika modifieringar. Detta inkluderar dels kunskap om genetisk mekanism och genotyp/gendoseffekt som leder till specifik fenotyp; variantens påverkan på proteinet/RNAt; tillämpning av kompletterande analyser för variantklassificering; samt hantering av relevanta programvaror och databaser.
- tolkning och rapportering av laboratorieanalyser utförda med QF-PCR, MLPA, DNA-array, fragmentanalys, Sanger-sekvensering, massiv parallell-sekvensering (MPS) med både korta och långa läsningar

Att ha kunskap om:

- pre/post-analytiska variabler (t.ex. typ av vävnad, rör, transport, lagring)
- cellodlingsmetoder, frysning av celler, kromosomanalys och FISH, DNA/RNA framställning från olika vävnader, PCR, Sangersekvensering, genetisk kopplingsanalys, metoder för DNA och RNA kvantifiering såsom kvantitativ realtids-PCR och digital PCR, bibliotekspreparation inför MPS, analys av cellfritt DNA, DNA-metyleringsanalyser, RNA-sekvensering, Bayesian analys
- metoder för att validera genvarianters betydelse inom klinisk verksamhet (t.ex. segregationsanalys, RNA-analys, immunohistokemi, biokemiska analyser, funktionella analyser)
- principer för bioinformatiska verktyg och metoder för att detektera och klassificera varianter (SNVs/indels, STRs, CNVs, SVs, metylering). För MPS bör detta inkludera: vad innebär mappning, variant calling och hur ser varianter ut i IGV samt vilka filters finns.
- kvalitetssäkring av laboratorieverksamhet

Ha kännedom om:

- long-read sekvensering (Nanopore, PacBio, optical mapping), molekylär kloning, gen-editering, Southern blot, GWAS

Rekommendation om extra metoder för lärande:

Auskultation på cytogenetiskt laboratorium inklusive genomgång av protokoll/metod samt flödet på lab:

- cellodling, kromosomanalys och FISH

Auskultation på molekylärt laboratorium inklusive genomgång av protokoll/metod samt flödet på lab:

- DNA extraktion
- PCR med elektrofores/fragmentanalys
- Sanger-sekvensering av DNA

Auskultation med sjukhusgenetiker/personal som utför analys av data och tolkning av varianter

Progressionsbedömning vid analystolkning inklusive kliniskt resonemang och metodernas begränsningar och felkällor

Litteraturstudier t.ex. Human Molecular Genetics, Strachan and Read

Bedömning:

Handledare, ev. i samråd med molekylärt/cytogenetiskt kunnig person, godkänner att målen är uppnådda efter kunskapskontroll.

Datum:	Signatur:
Ort:	Namn:

Delmål c5: Att initialt kunna handlägga syndromutredning

Delmål c5	Utbildnings-aktiviteter	Uppföljning
Den specialistkompetenta läkaren ska – kunna initialt handlägga syndromutredning	Klinisk tjänstgöring under handledning alternativt auskultation vid en eller flera enheter som bedriver sådan verksamhet eller handlägger sådana ärenden	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av handledare
	Deltagande i en eller flera kurser	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av kursledare eller handledare
	Allmänna råd Teoretiska studier	

SFMGs rekommendation

Att behärska:

- när det finns indikation för syndromutredning, relevanta utredningsalternativ vid syndrommisstanke hos foster, barn och vuxna
- syndrom-anpassad anamnes och familjehistoria, syndromstatus
- fenotypisk beskrivning (HPO/dysmorfologi-terminologi)
- sammanvägning av relevanta utredningsresultat, enskilt och i samråd med berörda specialiteter, för diagnosförslag

Att ha kunskap om:

- fostrets och barnets normala utveckling
- skillnaden mellan missbildning, dysplasi, deformitet och disruption

Att ha kännedom om:

- skillnaden mellan syndrom, en sekvens av kliniska avvikelser och association för avvikelser

Bedömning:

Handledare, ev. i samråd med syndrom-kunnig person, godkänner att målen är uppnådda.

Datum:	Signatur:
Ort:	Namn:

Delmål c6: Att behärska prenatal diagnostik samt att ha kunskap om preimplantatorisk genetisk testing (PGT).

Delmål c6	Utbildnings-aktiviteter	Uppföljning
Den specialistkompetenta läkaren ska – behärska prenatal diagnostik – ha kunskap om preimplantatorisk genetisk diagnostik	Klinisk tjänstgöring under handledning alternativt auskultation vid en eller flera enheter som bedriver sådan verksamhet eller handlägger sådana ärenden	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av handledare
	Allmänna råd Teoretiska studier	

SFMGs rekommendation

Prenatal diagnostik

Att behärska:

- handläggning av remisser där prenataldiagnostik efterfrågas samt väga samman utredningsresultaten. Tolkning av utredningsresultat, enskilt och i samråd med berörda specialiteter, samt ta fram diagnosförslag
- metoder för prenatal genetisk diagnostik inkluderande prover från moderkaka, fostervatten, fosterblod, maternellt blod eller annan fetal vävnad, samt vilka metoder som är att föredra med hänsyn till t ex graviditetens längd, aktuell indikation och provtyp. Detta inkluderar olika diagnostiska metoders användbarhet, risker samt sensitivitet och specificitet

Att ha kunskap om:

- lagstiftning gällande prenatal genetisk diagnostik
- normal embryologi och miljöfaktorer som påverkar fosterutvecklingen

Att ha kännedom om:

- biokemiska, bildiagnostiska, och histopatologiska analyser för prenatal diagnostik
- olika prenatala screeningmetoder

Preimplantatorisk genetisk Testing (PGT)

Att ha kunskap om:

- indikationerna för PGT med tillhörande lagstiftning och när denna typ av diagnostik är ett alternativ till prenataldiagnostik
- principerna för PGT inklusive eventuella begränsningar och felkällor

Bedömning:

Handledare godkänner att målen är uppnådda.

Datum:	Signatur:
Ort:	Namn:

Delmål c7. Att behärska genetisk vägledning på individ- och familjenivå

Delmål c7	Utbildningsaktiviteter	Uppföljning
Den specialistkompetenta läkaren ska – behärska genetisk vägledning på individ- och familjenivå – kunna samtala med patienter om livsavgörande frågor med beaktande av etiska principer och värderingar	Klinisk tjänstgöring under handledning vid en eller flera enheter som bedriver sådan verksamhet eller handlägger sådana ärenden	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av handledare
	Deltagande i en eller flera kurser	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av kursledare eller handledare
	Allmänna råd Medsittning Teoretiska studier	

SFMGs rekommendation

Att behärska:

- individ- och åldersanpassad genetisk vägledning med ett professionellt och pedagogiskt förhållningssätt om genetiskt betingade tillstånd och relaterade frågor. Detta inkluderar diagnostik, risksiffror och prognos som underlag till ett informerat beslut av patienten. Vägledning före och efter genetisk testning, inför familjebildning, vid prenataldiagnostik, presymptomatisk testning samt när det bedöms att indikation för genetisk utredning saknas. När tillämpligt, att kunna ge vägledning tillsammans med andra specialiteter och yrkeskategorier (ex genetisk vägledare, sjuksköterska, psykolog, kurator)
- empatiska samtal med patienter och anhöriga efter besked om t ex syndrom, obotlig sjukdom eller vid förlorat foster/barn/anhörig

Att ha kunskap om och praktisk erfarenhet av:

- de psykologiska reaktioner och familjedynamiken som kan uppkomma i samband med genetisk vägledning och genetisk diagnostik

Att ha kunskap om:

- den teoretiska definitionen av genetisk vägledning
- grundläggande lagstiftning, rekommendationer och etiska riktlinjer relaterade till genetisk diagnostik och vägledning hos barn och vuxna

- hur information kan användas och delas inom hälso- och sjukvården, detta inkluderar begreppet informerat samtycke

Att ha kännedom om:

- den forskning och erfarenhet som lett fram till begreppet genetisk vägledning

Rekommendationer om extra metoder för lärande:

Medverka aktivt i etiska diskussioner kring enskilda fall eller sjukdomsgrupper inom den egna kliniken och med andra vårdenheter

Bedömning:

Handledare godkänner att målen är uppnådda.

Datum:	Signatur:
Ort:	Namn:

Delmål c8: Att behärska släkträdsanalys och riskbedömning

Delmål c8	Utbildnings- aktiviteter	Uppföljning
Den specialistkompetenta läkaren ska – behärska släkträdsanalys och riskbedömning	Klinisk tjänstgöring under handledning vid en eller flera enheter som bedriver sådan verksamhet eller handlägger sådana ärenden	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av handledare

SFMGs rekommendation

Att behärska:

- insamling av relevant information för upprättande av släkträd och för att fastställa diagnoser hos släktingar
- upprättande av släkträd
- ärftlighetsgång och risk för att utveckla sjukdom vid monogent arv, multifaktoriella sjukdomar och kromosomala avvikelser. Samt hur detta påverkas av penetrans, expressivitet och heritabilitet

Att ha kännedom om:

- mjukvara som kan användas vid upprättande av pedigree respektive bedömning av risk

Bedömning:

Handledare godkänner att målen är uppnådda.

Datum:	Signatur:
Ort:	Namn:

Delmål c9: Att behärska databashantering som diagnostiskt hjälpmedel

Delmål c9	Utbildnings- aktiviteter	Uppföljning
Den specialistkompetenta läkaren ska – behärska databashantering som diagnostiskt hjälpmedel	Klinisk tjänstgöring under handledning vid en eller flera enheter som bedriver sådan verksamhet eller handlägger sådana ärenden	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av handledare

SFMGs rekommendation

Att behärska sökning i relevanta databaser inklusive användandet av programvara för:

- identifiering av missbildningssyndrom
- uppskattning av sjukdomsrisk vid misstänkt ärftlig sjukdom
- värdering av konstitutionella genetiska variationers kliniska relevans och, om tillämpligt, funktionella betydelse
- värdering av förvärvade genetiska avvikelser vid olika typer av cancer med hjälp av olika databaser och programvaror

Bedömning:

Handledare godkänner att målen är uppnådda.

Datum:	Signatur:
Ort:	Namn:

Delmål 10: Att kunna handlägga genetisk konsultation i hälso- och sjukvården

Delmål c10	Utbildnings-aktiviteter	Uppföljning
Den specialistkompetenta läkaren ska – kunna handlägga genetisk konsultation i hälso- och sjukvården	Klinisk tjänstgöring under handledning alternativt auskultation vid en eller flera enheter som bedriver sådan verksamhet eller handlägger sådana ärenden	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av handledare
	Allmänna råd Deltagande i diagnostik- och behandlingskonferens Deltagande i större yrkesrelaterad sammankomst	

SFMGs rekommendation

Att behärska:

- kliniskt genetiska konsultationer inom hälso- och sjukvården
- informationsspridning, övergripande och specifik, om verksamheten inom klinisk genetik samt tillgängliga resurser för kliniska bedömningar och laborativ diagnostik
- Klinisk genetisk bedömning vid multidisciplinära ronder, yrkessammankomster och kunskapsförmedling vid fortbildningar

Bedömning:

Handledare godkänner att målen är uppnådda.

Datum:	Signatur:
Ort:	Namn:

Delmål c11: Att ha kunskap om komplexa genetiska samband

Delmål c11	Utbildnings- aktiviteter	Uppföljning
Den specialistkompetenta läkaren ska – ha kunskap om komplexa genetiska samband	Deltagande i en eller flera kurser	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av handledare
	Allmänna råd Teoretiska studier	

SFMGs rekommendation

Att ha kunskap om:

- den teoretiska bakgrunden till polygent och multifaktoriellt arv och kunna skilja dessa från monogent arv
- hur livsstil, miljö och läkemedel kan samverka med genetisk benägenhet för utveckling av sjukdom där detta är känt
- begreppen penetrans, expressivitet och heritabilitet i relation till komplex sjukdom
- att bedöma risk för sjukdom med multifaktoriell bakgrund, såsom neurologiska, neuropsykiatriska sjukdomar, hjärt-kärlsjukdomar, cancer, diabetes samt vissa medfödda missbildningar
- de preventionsprogram som rekommenderas för individer med familjärt ökad risk för sjukdom
- analysmetoder som kan användas för att studera komplexa genetiska samband

Bedömning:

Handledare godkänner att målen är uppnådda.

Datum:	Signatur:
Ort:	Namn:

Delmål c12: Att ha kunskap om hur forskningsresultat kan tillämpas kliniskt

Delmål c12	Utbildnings- aktiviteter	Uppföljning
Den specialistkompetenta läkaren ska – ha kunskap om hur forskningsresultat kan tillämpas kliniskt	Klinisk tjänstgöring under handledning alternativt auskultation vid en eller flera enheter som bedriver sådan verksamhet eller handlägger sådana ärenden	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av handledare
	Allmänna råd Deltagande i större yrkesrelaterad sammankomst Teoretiska studier	

SFMGs rekommendation

Att ha kunskap om:

- metodik som används vid experimentella och kliniska vetenskapliga studier och som är relevanta för ämnesområdet
- tolkning och kritisk granskning av experimentella och kliniska vetenskapliga studier relevanta för ämnesområdet

Att ha kännedom om:

- forskningsfronten inom ämnesområdet
- regler för ackreditering vid införande av nya metoder i kliniskt bruk

Rekommendationer om extra metoder för lärande:

Journal club eller liknande.

Bedömning:

Handledare godkänner att målen är uppnådda.

Datum:	Signatur:
Ort:	Namn:

Delmål c13: kunna tillämpa lagar och andra föreskrifter som gäller för specialiteten

Delmål c13	Utbildnings- aktiviteter	Uppföljning
Den specialistkompetenta läkaren ska – kunna tillämpa lagar och andra föreskrifter som gäller för specialiteten	Klinisk tjänstgöring under handledning	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av handledare
	Deltagande i en eller flera kurser	Intyg om genomförda utbildningsaktiviteter och uppfyllda kompetenskrav utfärdat av kursledare eller handledare

Att ha kunskap om:

- grundläggande lagstiftning relaterade till genetisk diagnostik och vägledning inklusive god kännedom om lagen om genetisk integritet (2006:351, SFS 2019:341), patientlagen (kap 4: samtycke) (2014:821), GDPR (2018:218), dataskyddsförordningen, patientdatalagen (2008:355), offentlighets- och sekretesslagen (2009:400), biobankslagen (2002:297)
- svenska och internationella rekommendationer och etiska riktlinjer relaterade till symptomatisk och presymtomatisk genetisk diagnostik och vägledning, inklusive genetisk testning hos barn, informerat samtycke och genetiska utredningars betydelse för försäkringsfrågor

Att ha kännedom om lagar inom forskning:

- etikprövningslagen (2003:460) (inkl uppdatering 2020), lag (2019:504) om ansvar för god forskningssed och prövning av oredlighet i forskning

Bedömning:

Handledare godkänner att målen är uppnådda.

Datum:	Signatur:
Ort:	Namn: