

Perinnöllisyyslääketiede

Perinnöllisen syöpäalttiuden ennustavaan (prediktiiviseen) geenitestaukseen liittyvä neuvonta	2
Perinnöllisen etenevän neurologisen sairauden ennustavaan (prediktiiviseen) geenitestaukseen liittyvä neuvonta.....	4
Sikiön trisomiaan liittyvä neuvonta	6
Potilasasiakirjamerkintöjen laatiminen	8
Perhesuunnittelun vaihtoehdot	10

Perinnöllisen syöpäalttiuden ennustavaan (prediktiiviseen) geenitestaukseen liittyvä neuvonta

Lyhyt kuvaus

Erikoistuva osaa antaa ennustavaan geenitestiin liittyvän neuvonnan ennen ja jälkeen testin sekä järjestää testauksen.

Määritelmä ja rajoitukset

- Tavallisimpiin perinnöllisiin syöpäalttiuksiin (esim. BRCA1/2, Lynchin oireyhtymä) liittyvä neuvonta terveelle suvun jäsenelle
- Erikoistuva osaa ydinasiat yleisimmistä perinnöllisistä syöpäalttiuksista ja osaa soveltaa näitä tietoja yksilöllisesti potilaan hoitoon.
- Osaa tarvittaessa konsultoida erikoislääkäreitä neuvojen ja ohjeiden saamiseksi.
- Osaa toimia moniammatillisen tiimin jäsenenä hyödyntäen muiden osaamista.

Mahdolliset riskit ja komplikaatiot

- Salassapitovelvollisuuden noudattaminen sukuun liittyvien tietojen käsittelyssä
- Geenivariantin merkityksen oikea tulkinta on oleellisen tärkeää.

Keskeiset CanMEDS-osaamisalueet

- Lääketieteellinen osaaminen
- Vuorovaikutustaidot
- Ammatillisuus

Suoritusta koskevat odotukset (tiedot, taidot ja asenteet)

- osaa selvittää ja arvioida potilaan sukuhistorian
- hallitsee riittävät tiedot tutkimuksen kohteena olevasta sairaudesta ja variantista, sen penetranssista ja perinnöllisyydestä
- osaa antaa sairauteen liittyvän perinnöllisyysneuvonnan
- osaa antaa ennustavaan testaukseen liittyvän neuvonnan kokonaistilanteen huomioiden
- osaa tukea potilasta päätöksenteossa
- osaa määrätä tarvittavat laboratoriotutkimukset ja tulkita vastaukset
- osaa tulkita tutkimustuloksen potilaalle
- osaa arvioida jatkotutkimusten ja/tai seurannan tarpeen ja tehdä tarvittavat lähetteet näihin liittyen
- osaa arvioida psyykkisen tuen tarpeen ja tarjota mahdollisuutta sen hakemiseen

- osaa arvioida tuloksen merkityksen sukulaisille ja ohjeistaa potilasta tiedon jakamiseen tarvittaessa
- tarjoaa mahdollisuuden uuteen kontaktiin
- tekee asianmukaiset potilasasiakirjamerkinnot

Ohjaus- ja harjoittelumenetelmät

- vastaanottotilanteiden seuraaminen
- potilaskokoukset
- potilasasiakirjamerkinnot

Arviointimenetelmät

- Potilastilanteiden seuranta, potilastapauskeskustelut, potilasasiakirjojen merkintöjen tarkastelu
- Mini-CEX

Koulutuksen vaihe, jossa yleensä saavutetaan

Ensimmäisen erikoistumisvuoden aikana

Saavutettava osaamistaso

Valmistumisvaiheessa tulee olla saavutettuna taso 4/5

Perinnöllisen etenevän neurologisen sairauden ennustavaan (prediktiiviseen) geenitestaukseen liittyvä neuvonta

Lyhyt kuvaus

Erikoistuva osaa antaa ennustavaan geenitestiin liittyvän neuvonnan ennen ja jälkeen testin sekä järjestää testauksen.

Määritelmä ja rajoitukset

Aikuisiässä ilmenevään etenevään neurologiseen sairauteen liittyvä neuvonta terveelle suvun jäsenelle.

Mahdolliset riskit ja komplikaatiot

Salassapitovelvollisuuden noudattaminen sukuun liittyvien tietojen käsittelyssä

Geenivariantin merkityksen oikea tulkinta on oleellisen tärkeää.

Ohjailevuus voi vaikuttaa potilaan päätökseen

Keskeiset CanMEDS-osaamisalueet

- Lääketieteellinen osaaminen
- Vuorovaikutustaidot
- Ammatillisuus

Suoritusta koskevat odotukset (tiedot, taidot ja asenteet)

- osaa selvittää ja arvioida potilaan sukuhistorian
- hallitsee riittävät tiedot tutkimuksen kohteen olevasta sairaudesta, sen penetranssista ja perinnöllisyydestä
- osaa antaa sairauteen liittyvän perinnöllisyysneuvonnan
- osaa antaa ennustavaan testaukseen liittyvän neuvonnan kokonaistilanteen huomioiden
- osaa tukea potilasta päätöksenteossa
- osaa määrätä tarvittavat laboratoriotutkimukset ja tulkita vastaukset
- osaa tulkita tutkimustuloksen potilaalle
- osaa arvioida jatkotutkimusten ja/tai seurannan tarpeen ja tehdä tarvittavat lähetteet näihin liittyen
- osaa arvioida psyykkisen tuen tarpeen ja tarjota mahdollisuutta sen hakemiseen

- osaa arvioida tuloksen merkityksen sukulaisille ja ohjeistaa potilasta tiedon jakamiseen tarvittaessa
- tarjoaa mahdollisuuden uuteen kontaktiin
- tekee asianmukaiset potilasasiakirjamerkinnot

Ohjaus- ja harjoittelumenetelmät

- vastaanottotilanteiden seuraaminen
- potilasasiakirjamerkinnot
- Mini-CEX

Arviointimenetelmät

Potilastilanteiden seuranta, potilastapauskeskustelut, potilasasiakirjojen merkintöjen tarkastelu

Koulutuksen vaihe, jossa yleensä saavutetaan

Koulutuksen loppupuolella

Saavutettava osaamistaso

Valmistumisvaiheessa tulee olla saavutettuna taso 4/5

Sikiön trisomiaan liittyvä neuvonta

Lyhyt kuvaus

Erikoistuva osaa antaa sikiötutkimuksissa todettuun trisomiaan liittyvän neuvonnan sekä järjestää potilaan jatkohoidon perinnöllisyyslääketieteen näkökulmasta.

Määritelmä ja rajoitukset

Sikiötutkimuksessa todettuun trisomiaan (13, 18 tai 21) liittyvä raskaudenaikainen neuvonta

Mahdolliset riskit ja komplikaatiot

Vaativassa vuorovaikutustilanteessa herkkien asioiden käsittelyn epäonnistuminen tai ohjailevuus voi vaikuttaa pitkään potilaan ja pariskunnan sopeutumiseen ja psykososiaaliseen hyvinvointiin.

Keskeiset CanMEDS-osaamisalueet

- Lääketieteellinen osaaminen
- Tiedonhallinta
- Vuorovaikutustaidot
- Ammatillisuus
- Yhteistyötaidot

Suoritusta koskevat odotukset (tiedot, taidot ja asenteet)

- Hallitsee riittävät tiedot tavallisista trisomioista, niiden kliinisestä kuvasta ja synnystä
- Hallitsee diagnostiikassa käytettävät keskeisimmät menetelmät rajoituksineen
- Osaa antaa kyseiseen kromosomipoikkeavuuteen liittyvän neuvonnan
- Osaa tukea potilasta/pariskuntaa päätöksenteossa
- Osaa arvioida psyykkisen tuen tarpeen ja tarjota mahdollisuutta sen hakemiseen
- Tuntee raskaudenkeskeytykseen liittyvän lainsäädännön ja käytännöt Suomessa
- Osaa täyttää asianmukaisesti raskaudenkeskeytykseen liittyvät lomakkeet
- Osaa kertoa pääpiirteittäin raskaudenkeskeytyksestä ja sen merkityksestä ja vaikutuksista
- Osaa järjestää potilaan jatkohoidon asianmukaisesti
- Tarjoaa mahdollisuuden uuteen kontaktiin
- Osaa ottaa kantaa uusiutumISRISKIIN, ohjelmoida tarvittaessa lisätutkimukset ja antaa neuvonnan mahdollisia tulevia raskauksia ajatellen
- Tekee asianmukaiset potilasasiakirjamerkinnot

Ohjaus- ja harjoittelumenetelmät

- Potilastilanteiden seuranta
- Potilaskokoukset

Arviointimenetelmät

Potilastilanteiden seuranta, potilastapauskeskustelut, potilasasiakirjojen merkintöjen tarkastelu

Koulutuksen vaihe, jossa yleensä saavutetaan

Sikiödiagnostiikkaan perehtymisen alkuvaiheessa

Saavutettava osaamistaso

Valmistumisvaiheessa tulee olla saavutettuna taso 4/5

Kirjallisuus

[Laki raskauden keskeyttämisestä 239/1970 - Ajantasainen lainsäädäntö - FINLEX[®]](#)

[Asetus raskauden keskeyttämisestä 359/1970 - Ajantasainen lainsäädäntö - FINLEX[®]](#)

[laakaran-etiikka-2021.pdf \(laakariliitto.fi\)](#)

Potilasasiakirjamerkintöjen laatiminen

Lyhyt kuvaus

Erikoistuva osaa tehdä itsenäisesti hyvät ja selkeät potilaskertomusmerkinnät, huolehtii tietosuojasta ja hahmottaa mitkä tiedot ovat oleellisia erikoisalan kannalta.

Määritelmä ja rajoitukset

Erikoistuva lääkäri selviytyy itsenäisesti potilaskirjauksista kaikissa niissä potilasryhmissä, joita koulutuksen aikana on hoitanut.

Mahdolliset riskit ja komplikaatiot

Erikoisalalla käsitellään arkaluontoista potilastietoa, täsmällistä geneettistä tietoa ja myös sukulaisten sairaustietoja, joiden epäonnistuneesta kirjaamisesta voi aiheutua potilaan hoitoon vaikuttavia virhetulkintoja, tietoturvaongelmia, salassapitovelvollisuuden rikkoutumista ja/tai haittaa potilaan hoitosuhteelle.

Keskeiset CanMEDS-osaamisalueet

- Lääketieteellinen osaaminen
- Professionalismi
- Vuorovaikutustaidot
- Yhteistyötaidot
- Ammatillisuus

Suoritusta koskevat odotukset (tiedot, taidot ja asenteet)

Erikoistuva lääkäri osaa

- kirjata potilaskertomukseen erikoisalan ja perinnöllisyysneuvonnan kannalta oleelliset tiedot koskien sairautta, sen syntymekanismia, perimän muutoksia ja periytymismallia
- kirjata erityisesti genetiikkaa ja erikoisalaa koskevat termit ja merkinnät oikein
- kirjata sukutiedot ja niistä tehtävät johtopäätökset tietoturva ja salassapitovelvollisuus huomioiden
- tehdä potilaskertomuskirjaukset ymmärrettävästi, täsmällisesti ja viipymättä
- laatia geneettisiin tutkimuksiin lähetteen, joka sisältää tarvittavat tiedot oikean tutkimuksen tekemiseksi

- huolehtia potilaan ja lähisukulaisten jatkohoidosta ja sitä koskevien tarvittavien läheteiden ja määräysten tekemisestä sekä asiakirjojen arkistoinnista
- tarvittaessa konsultoida merkinnöistä ja tarkistuttaa ne asianmukaisesti
- noudattaa potilasasiakirjamerkintöjä koskevaa lainsäädäntöä, alan eettisiä ohjeita ja muuta ohjeistusta kirjauksissa

Ohjaus- ja harjoittelumenetelmät

- Potilaskertomusmerkintöjen tarkistaminen
- Potilastapauskeskustelut

Arviointimenetelmät

Potilaskertomusmerkintöjen havainnointi

Koulutuksen vaihe, jossa yleensä saavutetaan

Koulutuksen ensimmäiset 6—12 kk

Saavutettava osaamistaso

Valmistumisvaiheessa tulee olla saavutettuna taso 4/5

Kirjallisuus

Sosiaali- ja terveysministeriön asetus potilasasiakirjoista 289/2009

Perhesuunnittelun vaihtoehdot

Lyhyt kuvaus

Erikoistuva osaa antaa perinnöllisyysneuvonnan pariskunnalle, joka on riskissä saada perinnöllistä tautia sairastavan lapsen.

Määritelmä ja rajoitukset

Tavoitteena on antaa tavanomainen perinnöllisyysneuvonta pariskunnalle, jolla on riski saada perinnöllistä tautia sairastava lapsi.

Mahdolliset riskit ja komplikaatiot

Sairauden riski tulee osata arvioida oikein, samoin kyseisessä sairaudessa ja kyseisen pariskunnan kohdalla tarjolla olevat vaihtoehdot.

Keskeiset CanMEDS-osaamisalueet

- Lääketieteellinen osaaminen
- Vuorovaikutustaidot
- Ammatillisuus

Suoritusta koskevat odotukset / tavoitteet:

Erikoistuva lääkäri osaa

- antaa pariskunnalle selkeän perinnöllisyysneuvonnan taudin uusiutumisriskistä. Mikäli tarkkaa uusiutumisriskiä ei ole voitu määrittää, osaa kuvata olennaiset vaihtoehdot.
- määrittää ja keskustella pariskunnan kanssa heille soveltuvista vaihtoehdoista perhesuunnittelussa: sikiödiagnostiikka, alkiodiagnostiikka, sukusoluhoidot, adoptio, spontaani raskaus ja/tai ehkäisy.
- kuvata pariskunnalle sikiödiagnostiikan perusperiaatteet, istukkanäytteen ja lapsivesinäytteen ottamisen mahdolliset ajankohdat, sekä toimenpiteeseen liittyvät riskit. Osaa huomioida NIPT-tutkimuksen mahdollisuuden, jos sellainen on käytettävissä.
- varmistaa, että on olemassa valmius sikiödiagnostiikan tekemiseen kiireellisellä aikataululla jossain tietyssä laboratorioissa (edeltävät tutkimukset on tehty, myös geenivirheestä pitää olla riittävä varmuus).
- lainsäädännön raskaudenkeskeytyksen aikarajojen suhteen: Laki raskaudenkeskeytyksestä (24.3.1970/239)
- kuvata pariskunnalle alkiodiagnostiikan ydinajatuksen ja osaa ohjata alkiodiagnostiikasta kiinnostuneet tarkempaan arvioon ja neuvontaan. Tietää milloin alkiodiagnostiikkaa ei voida

toteuttaa julkisessa terveydenhuollossa. Vaikeatulkintaisissa tilanteissa osaa konsultoida alkiodiagnostiikan kriteereistä päättäviä asiantuntijoita.

Ohjaus- ja harjoittelumenetelmät

- Potilastapauskeskustelut
- Potilaskertomusmerkintöjen tarkistaminen

Arviointimenetelmät

Vastaanoton ja potilaskertomusmerkintöjen havainnointi

Koulutuksen vaihe, jossa yleensä saavutetaan

Ensimmäisen erikoistumisvuoden aikana

Saavutettava osaamistaso

Valmistumisvaiheessa tulee olla saavutettuna taso 4/5