

2600 医学遗传科住院医师规范化培训结业理论考核大纲（试行）

大纲一级	大纲二级	大纲三级	大纲四级	掌握程度	
公共理论	1、政策法规	1、卫生法基本理论		了解	
		2、医疗机构管理法律制度		掌握	
		3、执业医师法律制度		了解	
		4、医疗事故与损害法律制度		了解	
		5、母婴保健法律制度		掌握	
		6、传染病防治法律制度		了解	
		7、药品及处方管理法律制度		了解	
		8、血液管理法律制度		了解	
		9、突发公共卫生事件的应急处理条例		了解	
	2、循证医学与临床科研设计			了解	
	3、医学伦理学	1、医学伦理学的理论基础和规范体系		掌握	
		2、医患关系伦理		了解	
		3、临床诊疗中的伦理问题		了解	
		4、死亡医学伦理		掌握	
		5、生命科学发展中的伦理问题		了解	
		6、健康伦理		了解	
7、医学道德的评价、监督和修养			掌握		
专业理论	1、与本专业相关的基础理论知识	1、儿科学基础知识	生长发育基础知识	掌握	
			遗传代谢病的诊治	掌握	
			各系统疾病的诊治	了解	
		2、妇产科学基础知识	生殖内分泌疾病/性发育异常疾病/不孕与辅助生殖技术	掌握	
			妊娠生理/妊娠时限异常疾病/羊水量异常/产前诊断	掌握	
			妇科肿瘤/分娩并发症/妊娠合并内科疾病的临床表现与诊断	了解	
	3、神经内科学基础知识	周围神经疾病/神经系统变性疾病/神经肌肉接头与肌肉疾病的诊治	掌握		
		癫痫的诊治	了解		
		2、本专业基本理论知识	1、医学遗传学基本理论	人类基因组/基因与基因突变/染色体与染色体畸变	掌握
				遗传学的基本规律	掌握
单基因遗传（孟德尔遗传）	掌握				
非典型孟德尔遗传	掌握				
多基因遗传	掌握				
线粒体遗传	掌握				

大纲一级	大纲二级	大纲三级	大纲四级	掌握程度	
专业理论	2、本专业基本理论知识	2、常见遗传学诊断基本技术的原理	染色体显带技术和 FISH 技术	掌握	
			一代测序技术的原理	掌握	
			基因芯片/其他基因突变检测技术	了解	
		3、遗传病诊断与咨询基本思路与原则		遗传病诊断的基本思路	掌握
				遗传咨询的基本思路与原则	掌握
		3、临床常见病的诊疗规范	1、常见染色体病的诊断、咨询与治疗		常见数目异常染色体病
	常见微结构异常染色体病				掌握
	携带者				掌握
	2、常见神经系统遗传病的诊断、咨询与治疗			常见遗传性周围神经病	掌握
				脊髓小脑性共济失调	掌握
				常见遗传性运动神经元病	掌握
				遗传性痉挛性截瘫	了解
				常见遗传性锥体外系疾病	了解
				常见遗传性神经肌肉疾病	掌握
				常见神经皮肤综合征	了解
				遗传性癫痫	了解
	3、常见血液系统遗传病的诊断、咨询与治疗			常见遗传性白质脑病	了解
				α -地中海贫血	掌握
				β -地中海贫血	掌握
	4、常见心血管系统遗传病的诊断、咨询与治疗			血友病	掌握
				家族性高胆固醇血症	掌握
				家族性肥厚型心肌病	了解
				家族性扩张性心肌病	了解
	5、常见遗传代谢病的诊断、咨询与治疗			特发新长 Q-T 间期综合征	了解
				先天性心脏病	掌握
				常见氨基酸代谢病	掌握
				常见有机酸代谢病	掌握
				常见脂肪酸 β -氧化障碍疾病	了解
	6、常见骨骼系统遗传病的诊断、咨询与治疗			常见糖代谢障碍疾病	了解
				常见溶酶体贮积症	掌握
				软骨发育不全	掌握
				成骨不全	掌握
先天性脊柱骨骺发育不良				了解	
颅缝早闭综合征				掌握	
颅骨锁骨发育不良				了解	
常见肢端畸形疾病		了解			
7、常见眼耳系统遗传病的诊断、咨询与治疗		视网膜色素变性	了解		
		非综合征性先天性白内障	了解		
		遗传性非综合征性耳聋	了解		
		氨基苷类抗生素致耳聋	掌握		
		常见耳聋综合征	掌握		

大纲一级	大纲二级	大纲三级	大纲四级	掌握程度
专业理论	3、临床常见病的诊疗规范	8、常见内分泌系统遗传病的诊断、咨询与治疗	常见特殊类型糖尿病	了解
			常见性发育异常疾病	掌握
			常见肾上腺皮质疾病	掌握
			维生素 D 依赖性佝偻病	了解
			假性甲状旁腺功能减退症	了解
			常见遗传性尿崩症	了解
		9、常见皮肤系统遗传病的诊断、咨询与治疗	鱼鳞病	掌握
			遗传性大疱表皮松解症	了解
			掌跖角化症	了解
			白化病	掌握
		10、常见家族性肿瘤综合症的诊断、咨询与治疗	外胚叶发育不良	掌握
			常见实体性肿瘤	掌握
			常见恶性肿瘤综合征	了解
		11、常见智力低下疾病的诊断、咨询与治疗	共济失调毛细血管扩张症	了解
			脆性 X 综合征	掌握
			Rett 综合征	掌握
		12、常见生殖系统遗传病的诊断、咨询与治疗	MECP2 综合征	掌握
			孤独症	了解
		13、常见泌尿系统遗传病的诊断、咨询与治疗	常见性腺功能减退疾病	掌握
			Y 连锁生精障碍	了解
		14、常见结缔组织遗传病的诊断、咨询与治疗	常染色体显性多囊肾病	掌握
			Alport 综合征	掌握
		15、常见线粒体遗传病的诊断、咨询与治疗	Marfan 综合征	掌握
			线粒体 DNA 突变相关的 Leigh 综合征	了解
线粒体 DNA 缺失综合征	了解			
Leber 遗传病视神经病变	了解			
16、常见出生缺陷疾病的诊断、产前咨询及预防	线粒体脑肌病伴高乳酸血症和卒中样发作	了解		
	常见的妊娠期微生物感染	了解		
	药物致畸和环境致畸	了解		
临床基本技能	1、基本急救技能	常见的先天畸形	掌握	
		1、心肺复苏	表现、诊断、操作技术	掌握
	2、本专业基本技能	2、羊水栓塞抢救	表现、诊断、处理	掌握
		1、羊膜囊穿刺	适应症、禁忌症、操作技术	掌握
		2、脐带血穿刺	适应症、禁忌症、操作技术	掌握
	3、绒毛活检	适应症、禁忌症、操作技术	掌握	