

2600 医学遗传科住院医师规范化培训结业实践技能考核指导标准（试行）

| 考站设计 | 考核内容 | 考核形式与方法 | 时间 (分钟) | 分值 (分) | 合格标准 | 备注 |
|----------------------------|----------------------|------------------------|------------|-----------|------|----|
| 第一站：临床常规辅助检查结果判读 | 常规生化检测项目结果判读 | 读片或人机对话 | 10 | 6 | 6 | |
| | X片、MRI、CT、B超等影像学图片判读 | | | 4 | | |
| 第二站：细胞遗传学检测结果判读+遗传咨询 | 染色体核型分析结果分析 | 口试+笔试（先选择2个，再选择其中一个考核） | 10 | 15 | 9 | |
| | 染色体拷贝数变异检测结果分析 | | | | | |
| | FISH检测结果判读及分析 | | | | | |
| 第三站：分子遗传学检测结果判读+遗传咨询 | southern blot 结果分析 | 口试+笔试（先选择2个，再选择其中一个考核） | 10 | 15 | 9 | |
| | Sanger 测序数据结果分析 | | | | | |
| | MLPA 结果分析 | | | | | |
| | 二代测序结果分析 | | | | | |
| 第四站：接诊病人（须体现人文沟通） | 病史采集+重点查体+诊断 | SP | 35 | 25 | 15 | |
| 第五站：临床思维 | 病历书写+病例分析 | 笔试+口试 | 25 | 25 | 15 | |
| 第六站：基本技能操作 | 心肺复苏 | 模拟器械（二选一） | 10 | 10 | 6 | |
| | 羊水穿刺/脐血穿刺/绒毛活检 | | | | | |
| 合计 | —— | —— | 100 | 100 | 60 | |
| 1、考站设计，考核内容等可根据基地实际情况进行调整。 | | | | | | |
| 2、任何一站不合格，均视为最终成绩不合格。 | | | | | | |