

· 医学教育 · doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2021.23.038

网络首发 [https://kns.cnki.net/kcms/detail/50.1097.R.20210723.1154.004.html\(2021-07-23\)](https://kns.cnki.net/kcms/detail/50.1097.R.20210723.1154.004.html(2021-07-23))

神经科遗传咨询师规范化培训模式探讨*

陈俊,沈亚君,王云,李杨,罗欢,甘靖[△]

(四川大学华西第二医院儿科/出生缺陷与相关妇儿疾病教育部重点实验室,成都 610041)

[摘要] 随着愈来愈多的疾病基因被定位,基因检测开始向常态化发展,同时,三孩政策的开放、高龄产妇的增加、优生优育理念的强化使得人们对基因诊断、遗传咨询的需求明显增加,而遗传咨询师,尤其是神经科遗传咨询师,仍处于十分缺乏的状况。目前我国遗传咨询师尚未制订和颁布相应的规范化培训计划和考核制度,本文通过研究学习美国遗传咨询师的培养体系及考核方法,结合国内住院医师规范化培训现状及经验,以探讨适用于国内的神经科遗传咨询师规范化培训模式。

[关键词] 神经科;遗传咨询师;规范化培训;培训模式

[中图分类号] G521

[文献标识码] B

[文章编号] 1671-8348(2021)23-4133-04

随着我国二孩、三孩政策的放开,高龄产妇的增加,出生缺陷儿不断增多,人们对基因测序、遗传咨询的需求明显增加。我国目前正规遗传咨询师缺口巨大,现有遗传咨询服务无法与基因测序技术的发展相匹配,严重限制了我国精准医学的发展和推广^[1]。神经系统遗传性疾病种类繁多,居各系统之首^[2],对儿童生长发育有着不容忽视的影响,因此,神经科遗传咨询师的规范化培养尤为重要。我国目前遗传咨询师培养仍处于起步阶段,尚未制订相关培训计划和考核制度^[3]。针对上述问题,本文拟通过研究学习美国遗传咨询师的培养体系及考核方法,结合国内住院医师规范化培训现状及经验,旨在探讨适用于国内的神经科遗传咨询师规范化培训模式。

1 美国遗传咨询师规范化培训模式

美国是世界上最早建立和完善遗传咨询专业培训和资质认证的国家,于 1993 年成立了美国遗传咨询资质委员会(ABGC),并于 1996 年开始采纳基于实践的能力(PBC)教学法来规范遗传咨询学硕士培训标准,目前已形成一套完整的三级医学遗传学教育体系,包括初级的遗传诊断实验技师、中级的遗传咨询师、高级的实验室遗传检验师和临床遗传学医师^[4]。在美国,参加遗传咨询师培训的人员须具备生物学或遗传学专业本科以上学历,完成两年培训课程后获得遗传咨询专业硕士学位,通过 ABGC 考核后才能获得专业证书。为确保遗传咨询师培训的规范化,于 2012 年成立遗传咨询认证委员会(ACGC)专门负责对开展

了遗传咨询硕士项目的大学院校培训基地进行资格评估、审核和授权。对于培训基地的评审要求有:(1)项目资金充裕,有相应的场所和设施为临床和科研教学提供支持。(2)项目需设立培训基地主任和临床主任,基地主任需为经过 ABGC 认证的遗传咨询师,有 5 年以上的遗传咨询师经验及教育学管理经验,全面负责培训项目的实施和管理,包括学生的录取、教学、监管、考核和评估等;临床主任必须具备临床遗传医师资质和美国医学遗传学与基因组学资质委员会(ABMGG)证书,保证有至少 5% 的全职时间进行临床教学和监督临床实习^[5]。(3)教职工须有相应的教学和实践经验,并保证有足够的时间完成教学任务。(4)设置合理的培训计划,培训第一年主要在学校进行专业知识和咨询技能的学习,第二年则主要在医院中不同的临床遗传咨询科室进行轮转,培养实际咨询能力和专业沟通技巧^[6]。培训基地需负责遗传咨询师培训计划的具体实施和管理,保证培训计划能按照 ACGC 的标准和要求完成。

我国遗传咨询师规范化培训可参考美国遗传咨询师培训模式,并结合我国国家卫健委颁发的《医学遗传学住院医师规范化培训大纲》来设计实施。神经科遗传咨询作为遗传咨询中一个更加细分的亚专业,其规范化培训模式更加注重神经系统遗传性疾病的学习和培养,除遗传学相关课程外,还应具有神经系统相关解剖、病理生理、分子生物学等基础课程的学习,同时,增加在成人神经科、儿童神经科的轮转培训

* 基金项目:国家自然科学基金项目(82071686,81501301);“云基金”癫痫遗传学研究及应用(19H0973);2020 年度四川大学华西第二医院临床科研基金项目(KL072)。 作者简介:陈俊(1991-),住院医师,硕士,主要从事小儿神经与发育相关研究。 [△] 通信作者,E-mail:gordonrachel@163.com。

时间,注重神经系统遗传性疾病如各类癫痫综合征、肌营养不良、肝豆状核变性、多发性神经纤维瘤、结节性硬化、苯丙酮尿症等病例的学习。

2 实施方法

2.1 建立神经科遗传咨询师规范化培训基地

参照美国 ACGC 对培训基地的设立要求,在硬件设施方面,建议在有条件开展神经科遗传咨询师规范化培训的大学院校中设立培训基地,一般为拥有三级甲等附属医院的医科类大学或综合性大学医学院,以保证培训学员能接触到足够数量及种类的遗传性疾病,同时,具备临床细胞遗传实验室、临床生化分子遗传实验室和神经生物学实验室等相关实验室用于基础教学及研究。师资方面,培训基地主任需由具有多年遗传咨询资历的专家担任,最好为通过 ABGC 认证的遗传咨询师,并具备一定的教学管理经验,熟悉美国遗传咨询师培养模式,以全面负责规范化培训计划的制订与实施,并定期向 ACGC 提交各项培训报告和资料等。培训导师优先选择具有博士学位、副高级以上职称,拥有良好的职业道德、扎实的理论基础和专业技能,且拥有良好教学意识的遗传咨询师或临床遗传学医师来担任,主要负责对培训学员全程进行指导和监督并定期组织进行病例讨论、文献报告、学术会议、论文写作、专业知识及技能考核等,营造和建立良好的学术环境,培养学员的自学能力和科学的思维方式,使其在临床实践中善于发现问题并具备通过查阅文献及了解相关前沿知识来解决问题的能力。建立符合 ACGC 要求的规范化培训基地,能够确保该基地能为培训学员提供专业化的课程学习,获得基于实践的遗传咨询能力和技巧,并具备符合伦理学规范的职业道德素养。

2.2 制订培训计划与考核方案

神经科遗传咨询师规范化培训对象一般为医学生物学或遗传学等相关专业的本科毕业生,培训计划主要包括专业课程的学习和临床技能培养两大方面,专业课程的学习主要包括遗传学、遗传诊断技术和方法、遗传咨询、胚胎学、伦理学、医学心理学等课程^[7]。临床技能培养方面,目前 ACGC 对遗传咨询师能力主要采用遗传咨询 PBC 教学法来进行评估^[8],评估项目包括遗传学专业知识和分析能力、人际关系及社会心理和咨询技巧、辅导讲解技巧、专业发展和实践这 4 大领域的 22 项专项能力,遗传咨询师的培训计划需要围绕这 22 项专项能力进行培养^[9]。这种培训方法十分注重在临床轮转过程中对培训学员实践能力的培养,为了将遗传咨询的理论知识与实际案例相结合,要求培训学员在临床实践过程中必须亲自参与到

病例管理、病情讲解和咨询辅导的角色中去,并要求积累涵盖不同种类遗传疾病和咨询模式的典型案例不少于 50 例,以保证培训学员结业后在入职时就具备从事遗传咨询工作的基本能力。关于培训计划中应具体包括哪些轮转科室,我国《医学遗传学住院医师规范化培训大纲》中采用涵盖遗传科、产前诊断中心、母胎医学科、妇产科优生咨询门诊、儿科和遗传检测实验室等多个科室轮转培训的方式,对神经科遗传咨询师的轮转计划具有很好的参考指导意义,可在大纲中规定科室的基础上再加入神经科,包括成人及儿童神经科的门诊及住院部。具体轮转时间上,成人及儿童神经科各轮转 6 个月,其余科室各轮转 3~4 个月,共轮转 36 个月,专业课程的学习可在临床轮转期间进行,同时结合遗传咨询专题研讨会、学术讲座等课外学习方式来进行进一步充实理论教学。

规培基地需定期进行理论知识和专业技能的考核,并成立由培训导师组成的遗传咨询专业技能审核委员会,负责指导培训计划的实施并对培训学员的专业技能进行审核和评估,每半年审核评估 1 次,将学生培训情况及考试成绩上报规培基地并存档备查。除此之外,在我国《医学遗传学住院医师规范化培训大纲》中还要求培训学员在 3 年内需参与临床病例讨论不少于 740 次,参加省级及以上学术会议不少于 2 次,并在培训导师的指导下参与一定的科研工作,写出具有一定水平的读书报告或综述 1 篇。以上大纲中关于学术科研方面的要求很有必要,在美国,遗传咨询师培训项目属于研究生阶段教育,其对遗传与基因组学实验结果的准确判读对于进行正确的临床治疗及干预是十分重要的,要求具备较高学术水平和研究能力^[10]。我国许多大学院校住院医师规范化培训基地已将发表学术文章纳入结业标准当中,并可在结业后申请同等学力硕士学位。神经科遗传咨询师培训考核制度中,除专业及技能考试成绩外,也可将发表一定水平的专业学术文章作为结业考核的标准之一。

2.3 培训基地的评估与审核

目前国内尚未建立遗传咨询专业培训资质认证系统,可向 ACGC 提出基地设立申请进行资格评估、审核和授权,流程如下:(1)向 ACGC 提交完整、符合要求的申请材料;(2)经过 ACGC 评估委员会初步评估认可;(3)ACGC 评估团队进行实地考察并提出改进意见;(4)通过 ACGC 评审后获得 6~8 年的培训资格。ACGC 对培训项目的评估内容包括学生的表现、培养计划、教学情况、培训课程、临床实践等方面,同时还将对培训导师进行定期评估和考察,包括临床教

学时间、教学次数、学术活动、专业知识水平评估等。

2.4 采用以问题为基础的学习(PBL)教学法教学

PBL 是一种以问题为导向的教学方法,在医学教学中,该教学模式相对于传统教学模式更有利于培养学生自主学习的能力,有利于临床思维的培养^[11]。在神经科遗传咨询师规范化培训中,由于遗传性疾病相对少见、罕见,病种较多,掌握起来具有一定的难度,可选取具有代表性的病例,定期进行病例报告讨论分析会,培训教师提前对该种疾病的遗传方式、临床表型、相关致病基因、实验室诊断以及遗传咨询等进行梳理总结,通过 PBL 教学法来激发培训学员的学习兴趣,引导帮助学员提出问题后再逐步建立、培养遗传学临床思维能力,达到快速有效掌握该病种的教学目的。

2.5 定期举行文献报告会

随着新一代测序技术的广泛应用,越来越多的遗传性疾病被发现^[12],相关病例报道不断增多,临床诊疗指南也随之快速更新。文献报告会不仅可以通过回顾、总结旧病例,同时也可以通过学习、了解新进展来加强对疾病的认识和理解。文献报告形式可以采用规定主题、拟定提纲,以教学小组为单位,随机抽取汇报人的方式进行。除定期举行文献报告会以外,还可以定期举办学术讲座、教学讲课、教学查房、疑难病例讨论等教学形式来更新、加强对疾病的认识和理解。

2.6 利用多学科联合会诊(MDT)培养临床思维能力

MDT 通常是指由两个以上的相关临床学科组成的多学科会诊团队,针对某种疾病进行定期定时的临床讨论会,以制订诊疗方案。目前有医院针对出生缺陷儿成立了“出生缺陷多学科会诊团队”,对于有遗传性疾病高风险或已经确定有遗传性疾病,如血友病、先天性心脏病、遗传性耳聋、苯丙酮尿症等常见遗传性疾病,在产前组织儿科、遗传科、血液科、神经科、康复科等专家对胎儿出生后的治疗时机、并发症处理、生长发育情况、预后、康复训练等情况进行评估,同时对疾病遗传方式、下一胎疾病再发风险、相关伦理问题等对家属进行分析、讲解。在 MDT 会诊过程中安排培训学员积极参与学习,有利于快速建立遗传咨询相关知识体系,培养全面临床思维能力,还可以培养学生对涉及隐私、伦理等特殊问题时的交流和沟通能力。

2.7 注重沟通能力培养

遗传咨询师不仅需要熟练掌握遗传性疾病的遗传方式、病理生理特点、临床表现、实验室检查、影像学检查、基因检测和特异性治疗方法,更需要具备伦

理学、社会心理学等专业知识以及突出的交流和沟通能力^[13]。在遗传咨询过程中,主要是对遗传检测报告进行解读并要清晰、客观地传达检测结果,使咨询者正确领会检测结果的意义,由其自行选择决定下一步的诊治方案或预防措施,并对咨询者进行心理辅导,告知其可利用的资源以减轻焦虑及压力。遗传咨询过程中应特别注意保护咨询者的个人隐私,由于遗传检测结果对咨询者具有高危遗传风险的亲属也具有意义,因此检测后的遗传咨询应该从患者的利益出发,根据其家庭的实际情况和检测结果的意义来决定咨询的形式与内容^[14-15]。

3 总 结

我国遗传咨询师培养目前仍处于起步阶段,且尚未建立遗传咨询专业培训资质认证系统,随着出生缺陷儿的增多、神经科遗传咨询师缺口的不断增大,探索适合我国的神经科遗传咨询师规范化培训模式十分重要。通过研究学习美国遗传咨询师的培养体系及考核方法,结合国内住院医师规范化培训现状及经验,本文提出了包括建立神经科遗传咨询师培训基地设施与资源、制订培训计划与考核方案、通过 ACGC 对培训基地进行评估与审核、采用 PBL 教学法教学、定期举行文献报告会、MDT 病例讨论及加强沟通能力培养等规范化培训实施方法,希望能够建立符合 ACGC 标准的培训基地,培养出具备良好沟通能力、独立分析、作详细遗传报告解读并给出合理诊疗及预防方案的神经科遗传咨询师,但具体培训成效还需进一步实施来验证。

参考文献

- [1] 杨继青,王昆华,张尊月,等.以产前遗传咨询为例探讨中国遗传咨询的现状与困境[J/CD].中国产前诊断杂志(电子版),2019,11(1):52-56.
- [2] 黄旭升.我国神经系统遗传病研究的成绩与问题[J].中华神经科杂志,2020,53(8):561-563.
- [3] 连瑞明,裘海平,吴建红,等.在五年制临床医学专业中开展和国际接轨的医学遗传学课程教育的实践与思考[J].中国继续医学教育,2016,8(4):12-14.
- [4] LI P, WICOX K, HU P C, et al. Tertiary education system for genetic technologists, counselors and specialists[J]. N A J Med Sci, 2014, 7(4):189-193.
- [5] 王伟,戴红政,钟侃言,等.美国临床遗传学培训基地的规范及认证标准[J].中华医学遗传学杂

- 志, 2019, 36(1): 7-12.
- [6] 柴红燕, 王伟, 商璇, 等. 美国基于实践的遗传咨询师专业培训、认证和评估系统[J]. 中华医学遗传学杂志, 2019, 36(1): 37-43.
- [7] 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.
- [8] FINE B A, BAKER D L, FIDDLER M B. Practice-based competencies for accreditation of and training in graduate programs in genetic counseling[J]. J Genet Couns, 1996, 5(3): 113-121.
- [9] DOYLE D L, AWWAD R I, AUSTIN J C, et al. 2013 Review and update of the genetic counseling practice based competencies by a task force of the accreditation council for genetic counseling[J]. J Genet Couns, 2016, 25(5): 868-879.
- [10] BATY B J, DAVIS C, ERBY L, et al. Genetic counselors with advanced skills: I. Refining a model of advanced training[J]. J Genet Couns, 2020, 29(5): 1-12.
- [11] PREETI B, ASHISH A, SHRIRAM G. Problem Based Learning (PBL)-An Effective Approach to Improve Learning Outcomes in Medical Teaching [J]. J Clin Diagn Res, 2013, 7(12): 2896-2897.
- [12] O'DANIEL J M. The prospect of genome-guided preventive medicine: a need and opportunity for genetic counselors[J]. J Genet Couns, 2010, 19(4): 315-327.
- [13] BENSEND T A, VEACH M C, NIENDORF K B. What's the harm? Genetic counselor perceptions of adverse Effects of genetics service provision by non-genetics professionals[J]. J Genet Couns, 2014, 23(1): 48-63.
- [14] 张成. 重视神经肌肉病的临床遗传咨询[J]. 中国现代神经疾病杂志, 2019, 19(6): 382-384.
- [15] 陈锦云, 向碧霞, 孙骅, 等. 美国临床基因检测后遗传咨询的原则与实践[J]. 中华医学遗传学杂志, 2019, 36(1): 92-98.
- (收稿日期: 2021-02-18 修回日期: 2021-07-22)
-
- (上接第 4128 页)
- [35] WELSBY I, HUTIN D, GUEYDAN C, et al. PARP12, an interferon-stimulated gene involved in the control of protein translation and inflammation[J]. J Biol Chem, 2014, 289(38): 26642-26657.
- [36] HOGAN K A, CHINI C C S, CHINI E N. The multi-faceted ecto-enzyme CD38: roles in immunomodulation, cancer, aging, and metabolic diseases[J]. Front Immunol, 2019, 10: 1187.
- [37] KANG B N, TIRUMURUGAAN K G, DESHPANDE D A, et al. Transcriptional regulation of CD38 expression by tumor necrosis factor- α in human airway smooth muscle cells: role of NF- κ B and sensitivity to glucocorticoids [J]. FASEB J, 2006, 20(7): 1000-1002.
- [38] MATALONGA J, GLARIA E, BRESQUE M, et al. The Nuclear Receptor LXR Limits Bacterial Infection of Host Macrophages through a Mechanism that Impacts Cellular NAD Metabolism[J]. Cell Rep, 2017, 18(5): 1241-1255.
- [39] CHINI C, HOGAN K A, WARNER G M, et al. The NADase CD38 is induced by factors secreted from senescent cells providing a potential link between senescence and age-related cellular NAD(+) decline[J]. Biochem Biophys Res Commun, 2019, 513(2): 486-493.
- [40] CHUNG T W, KIM E Y, HAN C W, et al. Machinlin a inhibits tumor growth and macrophage M2 polarization through the reduction of lactic acid[J]. Cancers (Basel), 2019, 11(7): 693.
- [41] GRUENBACHER G, GANDER H, RAHM A, et al. The human g protein-coupled ATP receptor P2Y11 is associated with IL-10 driven macrophage differentiation [J]. Front Immunol, 2019, 10: 1870.
- [42] YAO L, CHEN W, SONG K, et al. 15-hydroxyprostaglandin dehydrogenase (15-PGDH) prevents lipopolysaccharide (LPS)-induced acute liver injury [J]. PLoS One, 2017, 12(4): e0176106.
- (收稿日期: 2021-04-16 修回日期: 2021-06-22)