

医学遗传科专科医师培训基地认定标准

一、 培训基地基本条件

(一) 所在医院基本条件

1. 三级甲等综合医院。
2. 国家卫生健康行政部门公布名录的住院医师规范化培训基地。
3. 高等医学院校附属或教学医院。
4. 具有医学遗传相关专业博士生导师。

(二) 基地必备条件

1. 可用总床位数 ≥ 20 张，拥有独立的遗传疾病病房，或设有儿科、神经内科以及产前诊断专业，每个专业可使用床位数 ≥ 5 张。
2. 年收治住院遗传病例数： ≥ 2000 人次。
3. 开设遗传病专病门诊，每周门诊单元 ≥ 5 个，年门诊量： ≥ 2 万人次。
4. 设有遗传病多学科会诊，年会诊量： ≥ 300 人次。

(三) 基地必备辅助检查

具有遗传病相关实验室，包括细胞遗传实验室、分子遗传实验室、遗传代谢实验室及遗传病理实验室等。

1. 细胞遗传实验室和分子遗传实验室

- 1) 具有遗传检测必备的检测设备，包括一代和二代测序仪、芯片分析仪、PCR 仪等，可独立完成检测及数据分析。
- 2) 具备基因变异致病性分析能力和遗传检测报告解读能力。
- 3) 开设的检测项目和例数要求

检测项目	年检测例数 (\geq)
染色体核型分析	300
荧光原位杂交	100
染色体微阵列分析和/或低深度高通量测序	100
多重连接依赖探针扩增	100
荧光定量 PCR	100
一代测序	100
全外显子组测序	200
线粒体基因组测序	50

检测项目	年检测例数 (≥)
三代测序	20
STR 分析	100
无创产前基因检测	100
合计	1270

2. 遗传代谢实验室

- 1) 拥有质谱分析检查方法。
- 2) 具有分析生化改变的能力。
- 3) 开设的检测项目和例数要求

检查项目	年检测例数 (≥)
尿氨基酸	200
血有机酸	200
合计	400

3. 遗传病理实验室

- 1) 配备具有病理取材专业技能的医师，能够独立规范地采集、处理和保存组织/细胞样本，确保样本质量符合临床诊断及科研要求。
- 2) 拥有石蜡切片机、冰冻切片机，有组织学、组织免疫组织化学、电镜检查方法。
- 3) 具有分析病理改变的能力。
- 4) 开设的检测项目和例数要求

检查项目	年检测例数 (≥)
神经病理	500
皮肤病理	300
骨髓病理	300
肾脏病理	200
泌尿肿瘤病理	200
合计	1500

(四) 基地诊疗疾病范围和工作量

疾病种类和例数 (含病房、门诊) 参考国家罕见病目录，依据国家颁布的 207 种罕见病目录中所列入的遗传疾病，病种满足至少 80 种以上，每个病种年诊断数不少于 10 例。

诊疗疾病参考列表如下：

疾病种类（包括门诊病例）	年诊治例数（≥）
遗传性癫痫	100
遗传代谢病	100
遗传性神经发育障碍	100
遗传性神经肌肉病	100
遗传性脑白质病	50
遗传性共济失调	50
肌萎缩侧索硬化	50
遗传性多发脑梗死性痴呆	20
转甲状腺素蛋白淀粉样变性	20
遗传性心肌病	100
心脏离子通道病	20
家族性高胆固醇血症	20
遗传性肾病综合征	20
遗传性肾小管病	20
遗传性肾脏尿路畸形	20
遗传性囊性肾脏病	20
先天性脊柱侧弯	100
成骨不全症（脆骨病）	20
其他遗传性疾病	300
合计	1230

产前诊断种类和例数要求

疾病种类	年诊治例数（≥）
染色体病	100
基因组病	100
单基因遗传病	100
产前筛查（包括 NIPT、携筛等）	100
合计	400

（五）医院相关科室或实验室要求

所在医院必须拥有儿科、神经内科、心血管内科、内分泌科、肾脏内科，皮

肤科、呼吸科、消化内科、血液内科、肿瘤内科、眼科、妇产科、耳鼻喉科、骨科、神经外科、康复科、核医学科、医学影像科等相关科室。其中儿科、神经内科、妇产科为必备科室，妇产科需拥有胚胎植入前诊断和产前诊断资质。

二、 培训基地师资条件

(一) 人员配备

1. 专科基地至少应有：主任医师和/或副主任医师 10 人，主治医师 20 人，可以包括相关科室人员。

2. 每个相关科室至少应有 2 名主任医师和/或副主任医师，其中至少 1 名具有遗传病诊疗或遗传咨询相关经验。

3. 研究方向：以下专业至少满足 3 个，包括儿科、神经内科、骨科、皮科、内分泌科、心血管内科、胚胎植入前诊断和产前诊断专业。

4. 配备 1 名专职的教学秘书。

(二) 指导教师

1. 指导教师条件应符合《北京大学医学部专科医师规范化培训临床指导教师管理办法》的基本要求。

2. 指导教师与培训对象比例不低于 1 : 2.

(三) 专科基地负责人条件

专科基地负责人应由科室主任或教学主任担任，具有医学博士学位，主任医师、教授专业技术职务，博士生导师。从事临床遗传科医疗、科研和教学工作 \geq 15 年，每周查房和出门诊时间 \geq 3 个单元，近 5 年发表 SCI 论文 \geq 10 篇。近 5 年承担省、市级以上本专业领域的科研项目 \geq 1 项，有独立的科研任务和科研经费。

三、 培训对象临床工作量

1. 病房工作量：提交不少于 20 份遗传专科病例。

2. 门诊工作量：培训期间跟诊 \geq 120 单元，其中含遗传咨询门诊 \geq 10 单元。

3. 科研工作量：参与科研课题 \geq 2 项，并依此发表核心期刊或 SCI 文章 \geq 2 篇。

4. 参加教学查房量：每月 \geq 3 次。

四、 基地容量计算标准

1. 基地容量=床位数÷5 减去在培住院医师人数。
2. 基地容量=指导教师人数×2， 减去住院医师规培所需师资。

五、 遗传病相关临床科室标准

遗传病相关临床科室分为必备临床科室和可选临床科室两类。各相关科室人员配备应满足上述标准，即至少应有 2 名主任医师和/或副主任医师，其中至少 1 名具有遗传病诊疗或遗传咨询相关经验。收治本专业患者数量达到规定标准，开设遗传病专病门诊和多学科会诊门诊。举办继续教育学习班或课程≥20 学时/年，在研省部级以上课题≥1 项。中华或 SCI 论文≥4 篇/年。

(一) 必备临床科室标准

必备临床科室包括儿科、神经内科、妇产科（需拥有胚胎植入前诊断和产前诊断资质）。

1. 儿科

- (1) 开设遗传病门诊，4 个单元/周。多学科或联合门诊 2 个单元/月。
- (2) 脑电图检查室。
- (3) 生化代谢实验室。
- (4) 专业组疾病种类和例数

疾病种类（包括门诊病例）	年诊治例数（≥）
遗传性癫痫	100
遗传代谢病	100
遗传性神经发育障碍	100
遗传性脑白质病	50
遗传性神经肌肉病	20
遗传性肾病综合征	10
遗传性肾小管病	10
遗传性肾脏尿路畸形	10
遗传性囊性肾脏病	10
心脏离子通道病	10
家族性高胆固醇血症	10
其他遗传性疾病	100

2. 神经内科

- (1) 开设遗传病门诊，4 个单元/周。多学科门诊 2 个单元/月。
- (2) 肌电图实验室。
- (3) 神经病理检查室。
- (4) 专业组疾病种类和例数

疾病种类（包括门诊病例）	年诊治例数（≥）
肌萎缩侧索硬化	50
腓骨肌萎缩症	50
法布雷病	10
遗传性多发脑梗死性痴呆	20
线粒体脑肌病	20
肌强直性营养不良	30
帕金森病（青年型、早发型）	30
进行性肌营养不良	100
转甲状腺素蛋白淀粉样变性	10
其他遗传性疾病（种类不少于 20 种）	200

3. 妇产科

- (1) 开设遗传疾病咨询门诊，多学科门诊 1 个单元/周。
- (2) 遗传诊断实验室：可以出具染色体诊断报告、基因组病诊断报告、单基因病诊断报告、产前筛查报告和产前诊断报告。
- (3) 产前诊断种类和例数（包括门诊病例）

疾病种类	年诊治例数（≥）
染色体病	100
基因组病	100
单基因遗传病	100

(二) 可选临床科室标准

1. 心血管内科

- (1) 开设遗传性心肌病专业门诊，2 个单元/周。多学科门诊 1 个单元/月。
- (2) 心电图。
- (3) 超声心动图（包含斑点追踪超声）。

(4) 专业组疾病种类和例数（包括门诊病例）

疾病种类	年诊治例数（≥）
法布雷病	10
遗传性心肌病	150
转甲状腺素蛋白淀粉样变性	5
其他遗传性疾病	20
产前筛查（包括无创产前基因检测、携带者筛查等）	100

2. 内分泌科

(1) 开设遗传性内分泌专业门诊，1 个单元/周。

(2) 专业组疾病种类和例数（包括门诊病例）

疾病种类	年诊治例数（≥）
特发性低促性腺激素性性腺功能减退症	4
Kallmann 综合征	6
21 羟化酶缺乏症	10
17 α -羟化酶缺乏症	4
遗传性甲状旁腺功能减退症	5
嗜铬细胞瘤	30
多发性内分泌腺瘤病	10
肾上腺皮质癌	5
原发性生长激素缺乏症	10
Gitelman 综合征	5
Batter 综合征	5
肢端肥大症	5
肿瘤相关骨软化症	5
其他遗传性疾病（种类不少于 10 种）	10

3. 骨科

(1) 开设遗传性肌骨疾病专业门诊，1 个单元/周。多学科门诊 1 个单元/周。

(2) 专业组疾病种类和例数（包括门诊病例）

疾病种类	年诊治例数（≥）
先天性脊柱侧弯	100
成骨不全症（脆骨病）	20
骨肉瘤	20

疾病种类	年诊治例数 (≥)
骨巨细胞瘤	20
炎性肌纤维母细胞瘤	10
肿瘤相关骨软化症	20
其他遗传性疾病 (种类不少于 10 种)	100

4. 皮肤科

- (1) 开设遗传性皮肤疾病专业门诊, 1 个单元/周。
- (2) 皮肤病理实验室。
- (3) 皮肤镜实验室。
- (4) 专业组疾病种类和例数 (包括门诊病例)

疾病种类	年诊治例数 (≥)
白化病	100
遗传性大疱性表皮松解症	20
遗传性血管性水肿	10
蓝色橡皮疱样痣	10
皮肤神经内分泌癌	10
皮肤 T 细胞淋巴瘤	50
隆突性皮肤纤维肉瘤	10
系统性肥大细胞增多症	20
泛发性脓疱型银屑病	30
化脓性汗腺炎	10
黑色素瘤	100
天疱疮	150
其他遗传性疾病 (种类不少于 10 种)	100

5. 消化科

- (1) 开设遗传性消化疾病专业门诊, 1 个单元/周。
- (2) 胃肠镜检查室。
- (3) 专业组疾病种类和例数 (包括门诊病例)

疾病种类	年诊治例数 (≥)
Cronkhite-Canada 综合征	5
胃肠胰神经内分泌肿瘤	20
麦胶性肠病	10

疾病种类	年诊治例数 (≥)
自身免疫性胰腺炎	10
黑斑息肉综合征	10
嗜酸细胞性胃肠炎	10
其他遗传性疾病 (种类不少于 10 种)	50

6. 呼吸科

- (1) 开设遗传性呼吸疾病专业门诊, 1 个单元/周。
- (2) 气管镜检查室。
- (3) 专业组疾病种类和例数 (包括门诊病例)

疾病种类	年诊治例数 (≥)
特发性肺纤维化	200
进行性纤维化性间质性肺疾病	100
肺泡蛋白沉积症	5
恶性胸膜间皮瘤	5
发作性睡病	5
其他遗传性疾病 (肺淋巴管肌瘤病、肺囊性纤维化、Birt-Hogg-Dubé综合征、肺泡微石症等)	20

7. 血液学

- (1) 开设血液遗传病门诊, 1 个单元/1-2 周。
- (2) 骨髓穿刺。
- (3) 基因检查实验室。
- (4) 专业组疾病种类和例数

疾病种类 (包括门诊病例)	年诊治例数 (≥)
非典型溶血性尿毒症	10
原发性血小板增多症	20
阵发性睡眠性血红蛋白尿	3
原发性骨髓纤维化	15
真性红细胞增多症	20
其他遗传性疾病 (种类不少于 10 种)	100

8. 肾脏科

- (1) 开设遗传性肾脏疾病专业门诊, 1 个单元/周。

(2) 肾脏病理实验室。

(3) 专业组疾病种类和例数（包括门诊病例）

疾病种类	年诊治例数 (≥)
Alport 综合征	10
非典型溶血性尿毒症	10
法布雷病	5
其他遗传性疾病（种类不少于 10 种）	100

9. 眼科

(1) 开设遗传性眼病专业门诊，1 个单元/周。

(2) 眼底照相、OCT 检查、眼电生理检查。

(3) 专业组疾病种类和例数（包括门诊病例）

疾病种类	年诊治例数 (≥)
Leber 先天性黑矇	3
角膜缘干细胞缺乏症	10
神经营养性角膜炎	10
早产儿视网膜病	20
Leber 遗传性视神经病	5
视网膜色素变性	20
无脉络膜症	3
视网膜母细胞瘤	3
其他遗传性疾病（种类不少于 10 种）	100

10. 神经外科

(1) 开设遗传性神经系统疾病专业门诊，1 个单元/周。

(2) 专业组疾病种类和例数（包括门诊病例）

疾病种类	年诊治例数 (≥)
胶质母细胞瘤	30
神经母细胞瘤	20
神经纤维瘤病	50
其他遗传性疾病（种类不少于 5 种）	50

11. 普通外科

(1) 开设遗传性疾病专业门诊，1 个单元/周。

(2) 专业组疾病种类和例数（包括门诊病例）

疾病种类	年诊治例数 (≥)
先天性胆道闭锁	30
上皮样肉瘤	50
家族性腺瘤性息肉病	20
胃肠胰神经内分泌肿瘤	20
胃肠间质瘤	50
其他遗传性疾病（种类不少于 5 种）	50

12. 泌尿外科

(1) 开设遗传性泌尿系统肿瘤专业门诊，1 个单元/周。

(2) 专业组疾病种类和例数（包括门诊病例）

疾病种类	年诊治例数 (≥)
嗜铬细胞瘤	30
结节性硬化症	20
von Hippel-Lindau 综合征	20
其他遗传性疾病（种类不少于 5 种）	50