

Nazwa:	Lekarz – specjalista genetyki klinicznej
Kod:	221223
Synteza:	Rozpoznaje, różnicuje i współdziała w leczeniu chorób genetycznie uwarunkowanych z zastosowaniem klasycznych i molekularnych technik cytogenetycznych oraz metod analizy chromosomów człowieka oraz promuje działania profilaktyczne w rodzinach o zwiększonym ryzyku genetycznym.
Zadania zawodowe:	- badanie chorych podmiotowe i przedmiotowe ukierunkowane na choroby genetycznie uwarunkowane, kierowanie na badania dodatkowe (pomocnicze); - wykonywanie badań diagnostycznych, cytogenetycznych z wykorzystaniem klasycznych i molekularnych technik cytogenetycznych oraz metod analizy chromosomów człowieka: przedurodzeniowych - nieinwazyjnych, okresu rozwojowego, w zakresie chorób układu nerwowego, w zespołach z predyspozycją do nowotworów dziedzicznych, w chorobach nowotworowych szpiku oraz innych chorób genetycznie uwarunkowanych, - ocena i interpretacja wyników badań laboratoryjnych istotnych dla diagnostyki cytogenetycznej, zdjęć radiologicznych, NMR i molekularnych; - przeprowadzanie diagnostyki różnicowej chorób genetycznie uwarunkowanych, udzielanie pomocy doraźnej w stanach zagrożenia zdrowia i życia, - przeprowadzanie konsultacji lekarskich dla innych specjalności medycznych; - prowadzenie dokumentacji lekarskiej, wypisywanie recept, skierowań, zwolnień lekarskich; - opracowywanie orzeczeń, opinii, świadectw lekarskich, - współpraca z podległym personelem medycznym, wykonującym badania pomocnicze, - uczestniczenie w działaniach dotyczących promocji zdrowia i zagadnień genetyki populacyjnej; - doskonalenie swojej wiedzy i umiejętności, między innymi przez uczestnictwo w podyplomowym kształceniu ustawicznym.
Dodatkowe zadania zawodowe:	- kierowanie zakładem lub poradnią genetyczną; - kierowanie zespołem pracowników i sprawowanie nad nimi nadzór; - sprawowanie funkcji kierownika specjalizacji lekarzy specjalizujących się w genetyce klinicznej, - organizowanie pracy w zakładzie lub poradni, udział w doskonaleniu zawodowym (szkoleniu) innych pracowników medycznych oraz prowadzenie badań naukowych i publikacja ich wyników.