

广东省住院医师规范化培训结业临床实践 能力考核标准方案（2022 版） （医学遗传科）

一、考核形式及考站设置

医学遗传科住院医师规范化培训结业临床实践能力考核采用国际通行的客观结构化临床考核（Objective Structured Clinical Examination, OSCE）方式。共设 6 个考站：临床常规辅助检查结果判读站、细胞遗传学检测结果判读+遗传咨询站、分子遗传学检测结果判读+遗传咨询站、接诊病人站、临床思维站以及基本技能操作站。具体设置如下：

考核内容	考核内容	考核形式与方法	时间(分钟)	分值(分)	合格标准
第一站: 临床常规辅助检查结果判读	常规生化检验结果判读	读片或人机对话	10	10	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(建议三选一)	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(建议四选一)	15	15	9
	Sanger测序数据结局分析				
	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	病例书写+病例分析	笔试+口试	25	25	15
第六站: 基本技能操作	羊水穿刺、绒毛活检、脐血穿刺	真实操作或模拟器械(建议三选一)	15	10	6
合计	--	--	110	100	60
任何一站不合格视为最终成绩不合格					

二、各考站设置具体要求

(一) 第一考站: 临床常规辅助检查结果判读

1.考核内容: 临床常规辅助检查结果判读, 包括常规生化检验结果判读和 X 片、MRI、CT、B 超等影像学图片判读。

2.考核形式：面试。考生根据提供的常规生化检验结果和 X 片、MRI、CT、B 超等影像学考题图像，以口头报告形式进行规范描述，总结病例特点，并进行快速诊断。试题范例及评分表及见附表 1-1、附表 1-2。

3.考核考题：常规生化检验包括唐氏筛查、血常规、血红蛋白电泳、致畸病毒等结果判读；影像学图片判读考核的内容包括常见胎儿结构畸形如 NT 增厚、神经系统占位性病变、消化系统梗阻、泌尿系统梗阻、长骨发育畸形等。各批次之间不得重复

4.考核时长：10 分钟。

5.考核人员：安排 2 名考官，由具有中级职称 ≥ 5 年或高级职称的医学遗传科医师担任考官。此外，该站须安排 1 名考务人员。

6.场地设备：需根据考生数量配备足够的考试空间和考试电脑（或者平板电脑），房间数量 ≥ 1 。每个考间至少配备 2 个平板电脑供考官使用，同时配备若干台考试电脑或者考试平板电脑或者大屏幕投影机+1 台电脑、1 个计时器。考官需配备考题答案、评分细则及评分表、签字笔、备用纸。考生配备考题。

7.考核评分：每亚站由 2 名考官根据评分细则在评分表上进行独立评分，取 2 名考官的平均分。分值 10 分，常规生化报告解读占 6 分，影像报告解读占 4 分。

（二）第二考站：细胞遗传学检测结果判读+遗传咨询

1.考核内容: 细胞遗传学常规检查结果判读, 包括染色体核型分析结果分析、染色体拷贝数变异检测结果分析、FISH 检测结果判读及分析等。

2.考核形式: 面试。考生根据提供的细胞遗传学检验结果和染色体形态图像, 以口头报告形式进行规范描述, 总结病例特点, 并进行快速诊断, 并根据门诊病历书写常规针对异常结果的类型撰写咨询意见。试题范例及评分表及见附表 2。

3.考核考题: 染色体异常的诊断, 异常染色体的配子的类型及概率、可能引起的临床表现、存在的生育风险。后续处理意见包括有再生育要求者再次妊娠方式的选择及产前诊断方式的选择等。各批次之间不得重复。

4.考核时长:10 分钟

5.考核人员: 安排 2 名考官, 由具有中级职称 ≥ 5 年或高级职称的医学遗传科医师担任考官。此外, 该站须安排 1 名考务人员。

6.场地设备: 足够的考试空间和考试电脑 (或者平板电脑), 房间数量 ≥ 1 。每个考间至少配备 2 个平板电脑供考官使用, 同时配备若干台考试电脑或者考试平板电脑或者大屏幕投影机+1 台电脑、1 个计时器。考官需配备考题答案、评分细则及评分表、签字笔、备用纸。考生配备考题。

7.考核评分: 每亚站由 2 名考官根据评分细则在评分表上

进行独立评分，取 2 名考官的平均分。分值 15 分。

(三) 第三考站： 分子遗传学检测结果判读+遗传咨询

1.考核内容：Southern blot 结果分析、Sanger 测序数据结局分析、MLPA 结果分析、二代测序结果分析等

2.考核形式：面试。考生根据提供的分子遗传学检验结果，以口头报告形式进行规范描述，总结病例特点，并进行快速诊断，并根据门诊病历书写常规针对异常结果撰写咨询意见。试题范例及评分表及见附表 3。考核考题：遗传或先天性疾病（如脊肌萎缩症、进行性肌营养不良、鱼鳞病。血友病、白化病、成骨不全、先天性耳聋，G6PD 缺乏等）的诊断与治疗常规、遗传规律、常规使用的诊断方法、可能引起的临床表现等。后续处理意见包括先证者的治疗、有生育要求者再发风险的选择及产前诊断方式的选择等。各批次之间不得重复。

3.考核时长：15 分钟。

4.考核人员：安排 2 名考官，由具有中级职称 ≥ 5 年或高级职称的医学遗传科医师担任考官。此外，该站须安排 1 名考务人员。

5.场地设备：足够的考试空间和考试电脑（或者平板电脑），房间数量 ≥ 1 。每个考间至少配备 2 个平板电脑供考官使用，同时配备若干台考试电脑或者考试平板电脑或者大屏幕投影机+1 台电脑、1 个计时器。考官需配备考题答案、评分细则及评

分表、签字笔、备用纸。考生配备考题。

6. 考核评分：每亚站由 2 名考官根据评分细则在评分表上进行独立评分，取 2 名考官的平均分。分值 15 分。

(四) 第四考站： 接诊病人

1.考核内容：医学遗传科患者接诊，包括病史采集、体格检查、初步诊断、咨询意见的给予、医患沟通。

2.考核形式：使用标准化病人（Standardized Patients，以下简称 SP）进行考核。考生用题放置于考站门口，考生进入考场前，自行抽取 1 份考题。考核采用分步递呈的方式，考生进入考场后首先阅读题干上的简要病例，考生向 SP 采集病史，之后根据病史采集的情况进行相应重点查体。采集病史过程中，设置 SP 向考生主动发问或表达自己想法的情形，观察考生的回应，并籍此协助评价其沟通表现。最后根据病史采集和重点查体的阳性结果，做出初步诊断。之后考生按照试题的具体要求依次汇报病例特点、诊断和诊断依据、鉴别诊断、诊疗计划等内容（上述内容可因试题不同而异）。试题范例和评分表见附件 4。每半天更换考试题目。

3.考核考题：医学遗产科常见疾病及重点疾病。

4.考核时长：35 分钟。

5.考核人员：考官 2 名。

6.场地设备：

(1) 公共用物：桌椅 4 套、垃圾筐 2 个、考题及评分表 2 套、签字笔 2 支、计时器 1 个、空白纸张、口罩、帽子、手套、消毒液、医用垃圾袋、生活用垃圾袋若干。

(2) 考官需配备考题答案、评分表，以及需要给考生提供的信息，如重点查体结果、相关检验与检查单等。

7.考核评分：由 2 名考官根据评分表进行独立评分，取 2 名考官的平均分。分值 25 分。

注：因为临床思维考核内容相对较多，需要对问题和可能作答的时间进行预估及预测试，以保证合格考生可以在相应时间内回答完所有问题。

(五) 第五考站： 临床思维

1.考核内容：医学遗传科临床思维。

2.考核形式：笔试+口试。该环节依据第四站题干及病史采集要点书写咨询病历及进行病例分析；根据考生口述病例要点判断其临床思维是否体现遗传咨询的重要环节。

3.考核考题：医学遗传科常见疾病和重点疾病（与第 4 考站病例一致）。

4.考核时长：25 分钟。

5.考核人员：2 名考官。

6.场地设备：配备桌子和椅子 3 套。考官需配备考题答案及评分表，签字笔。考生配备考题。

7.考核评分：由 2 名考官根据评分表进行独立评分，取 2 名考官的平均分。

(六) 第六考站：基本技能操作

1.考核内容：医学遗传科常用技能及操作。

2.考核形式：考生在该考站外穿好手术衣，并戴好帽子、口罩与手套，然后进入考站（该时间不计入考核时间），根据试题要求，利用模型进行模拟手术操作，操作过程中，边操作边表述手术过程，并回答相关问题。

3.考核试题：考核范围为考核大纲要求，包括羊水穿刺、绒毛活检、脐血穿刺。

4.考核时长：10 分钟。

5.考核人员：2 名考官。

6.考核评分：由 2 名考官根据评分表进行独立评分，取 2 名考官的平均分。基本技能操作评分表见附件 6-1、附件 6-2、附件 6-3。

7.场地设备：不同技能操作配备不同，包括超声机、穿刺针、碘伏消毒液、无菌纱布、无菌手套、一次性无菌铺单、标本采集管、无菌注射器、穿刺模型、无菌卵圆钳、消毒杯具等。

三、具体实施

(一) 命题

1.命题人员：由省级卫生行政部门或其委托的事务性管理机

构牵头，组建命题专家组进行命审题、组卷、制卷。命题专家应经过培训。

2.试题设计: 试题的组成和各部分内容比例参考本考核方案，每道试题应先编制完整的考查内容与评分要点简介。各站试题数量根据考试批次安排设定，每个站点每半天必须更换一套试题，各套试题之间不得重复，并应准备至少 2 套备用卷。试题应在考试前保密印制或制作成电子材料，制作考试材料应由专人负责，全程在保密监控下进行。

(二) 场地

1.考核基地: 临床实践能力考核由省级卫生行政部门或其委托的事务性管理机构根据实际情况设立考核基地和考点，采用统一试题、统一考核形式与标准进行集中考核，以保证考核的公平性和同质性。

2.站点准备: 按照各考站设置具体要求准备相应设备。

(三) 人员

1.考官: 各考区负责考官遴选和培训，考官须经培训合格后持证上岗，考前须再次培训。对考生分组应采取回避原则，即考官回避本单位考生。每个分组必须至少有一名外单位考官。

(1) 考官遴选: 考官须具备以下条件: ①取得省级以上住院医师规范化培训证书，积极参与住院医师规范化培训和考核工作，关心、理解住培医师; ②原则上应具有副高及以上相应临床

学科职称，或从事本专业 5 年以上，教学经验丰富的中级职称；
③对考生保持公正公平的态度，严格执行考核标准，认真履行考官职责。

(2) 考官培训：考官日常培训内容应包括国家住院医师规范化培训制度、《住院医师规范化培训内容与标准》、《广东省住院医师规范化培训结业临床实践能力考核标准方案》、考官制度、执考要求、评分等；考前培训应按分配的考核任务进行分组培训，由指定的考站组长负责召集该站考官进行培训，培训重点是评分细则的一致性，具体包括熟悉考核病例(或主题)的内容；按照要求进行角色扮演的练习；对照评分细则进行一致性评分练习与讨论。

2.考务人员：考务人员须经过培训。在考务人员选拔、分组、培训时，除医院职工外，可吸收低年资不参加考核的住院医师规范化培训学员或实验室人员，但不能承担监考工作以及试题中有书面信息的考站任务。考务人员应严格遵守保密协议，承担相应的保密责任。

3.病人准备：按照第 4 考站所涉病例准备标准化病人(SP)，将 SP 予以编号，并做好 SP 的知情同意工作；考前以抽签形式决定住院医师的待考 SP 编号；考前应对 SP 进行熟悉病例、练习问答、与考官配合等方面的培训；SP 应签署保密协议并严格遵守，承担相应的保密责任。第一站 SP 主要考核病史采集，

也可同时考查体，或者由其他模特进行查体考核。第五站为 SP 或考官扮演。

4.考生培训：在考前应对参加考核的全体考生进行考站设置、考核程序、考核内容的要点和注意事项、考场纪律等方面的培训。

（四）实施保障


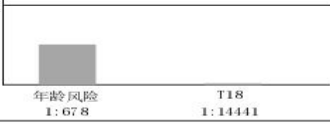
1.临床实践能力考核时间由省级卫生行政部门或其委托的事务性管理机构根据国家考核计划统一发文确定，采取统一考核方案、统一考核时间、统一考核标准、统一考核培训等“四统一”模式开展，确保考核同质化。

2.各考核基地应加强组织领导，完善工作机制，认真落实好考核各项工作，确保考核顺利进行。

附件 1-1

广东省住院医师规范化培训结业临床实践能力考核 第一站 临床常规辅助检查结果判读考试样题及评分标准

第 1 部分.常规生化结果判读：（考核时间 5 分钟，总分 6 分）

出生日期: 1982-10-11 孕周计算基于: CRL 送检单位: 产科门诊(番禺)	预产年龄: 37.88 胎儿数: 1 送检医生:			
样本信息:				
样本编号: 1789040 B 超日期: 2020-02-15 NT值: 采样日期: 2020-03-20	申请单号: by2103358297 B 超孕周: 12周3天 CRL值: 59 mm 评估孕周: 17周2天			
体重: 60.3 KG BPD值:				
项目	结果	单位	中位数倍数	参考范围
AFP	103.00	U/ml	2.91	0.65—2.5
Free β-HCG	21.00	ng/ml	1.54	0—2.5
UE3	8.87	nmol/L	1.56	0.5—2.0
风险计算项目				
筛查项目: 21三体综合征 风险值: 1:1917 筛查结果: 低风险	1:250		年龄风险 1:222	T21 1:1917
筛查项目: 18三体综合征 风险值: 1:14441 筛查结果: 低风险	1:350		年龄风险 1:678	T18 1:14441
筛查项目: 开放型神经管缺陷 (NTD) 筛查结果: 高风险				
您的NTD为高风险, 建议遗传咨询!				

请对结果解读, 并给出合理建议。(6分)

评分内容	分值	评分标准	得分
核对信息、年龄、孕周	1	<ul style="list-style-type: none"> 答齐 3 项得 1 分, 有缺项不得分 	
询问既往史、生育史	1	<ul style="list-style-type: none"> 答齐 3 项得 1 分, 有缺项不得分 	
告知孕妇年龄高风险, 高龄孕妇胎儿染色体异常风险增加, 建议介入性产前诊断, 或知情考虑 NIPT	2	<ul style="list-style-type: none"> 有告知高龄胎儿染色体异常风险得 1 分 有建议产前诊断方案得 1 分 	
告知两者区别: ①介入性产前诊断结果更准确、检测范围更广, 但存在穿刺风险;	1	<ul style="list-style-type: none"> 答齐 2 项得 1 分 告知 1 项得 0.5 分 未告知不得分 	

②NIPT 取孕妇外周血，无穿刺风险，但此为筛查方法，准确度及检测范围有限，有再行介入性产前诊断可能。			
针对 NTD 高风险，建议行产科 III 级超声检查	1	· 未建议不得分	

附件 1-2

广东省住院医师规范化培训结业临床实践能力考核

第一站 临床常规辅助检查结果判读考试样题及评分标准

第 2 部分：X 片、MRI、CT、B 超等影像学结果判读（考核时间 5 分钟，总分 4 分）

孕妇江*，30 岁，G1P0，因“孕 24 周，外院超声发现胎儿异常”就诊。

本院胎儿超声检查结果如下：



目前考虑的影像学诊断是？

答题评分内容及标准

评分内容	分值	评分标准	得分
诊断为： 胎儿十二指肠梗阻	2	<ul style="list-style-type: none">· 答对得 2 分· 未诊断或者诊断错误不得分	
超声诊断依据的分析： 指出超声显示双泡征的结构影像	2	<ul style="list-style-type: none">· 答对得 2 分· 未指出或诊断错误，不得分	

附件 2

广东省住院医师规范化培训结业临床实践能力考核

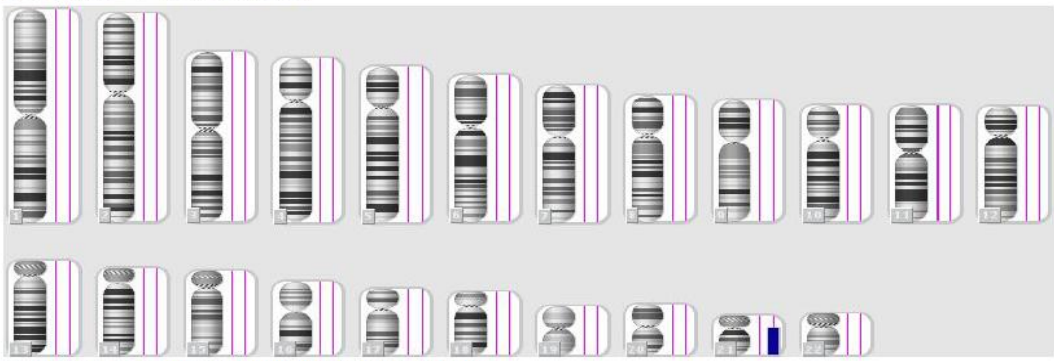
第二站 细胞遗传学检测结果判读+遗传咨询样题及评分标准

考核时间 10 分钟 总分 15 分

病例资料：孕妇 36 岁，孕 12+周，因外院超声示胎儿 NT5.3mm，我院行绒毛穿刺术后，现要求咨询。G5P1A3，育有 1 女，体健。非近亲结婚。

1. 穿刺术后 2 周，孕妇持以下报告就诊，请问如果咨询？（6 分）

诊断:妊娠13周;孕妇产前筛查的超声波异常所见;	检查目的:绒毛21、18和13号及X/Y染色体QF-PCR
检测结果: 经检测,提示为21三体,最终的诊断请依靠胎儿染色体检查结果。	

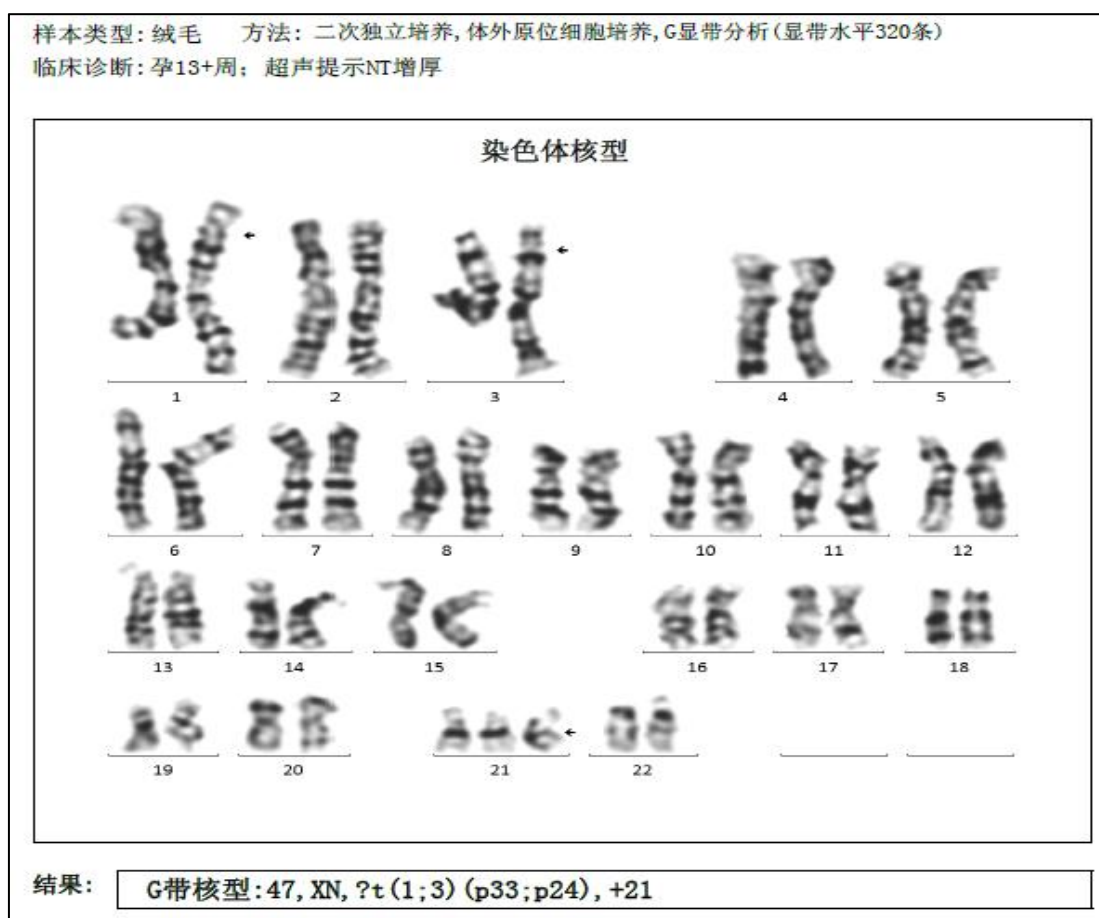
样本类型:绒毛	检测方法:染色体微阵列分析(基因芯片Affymetrix CYTOSCAN 750K)
染色体分析结果图:(红色区域表示缺失,蓝色区域表示重复,无颜色标注区域表示正常,蓝色方框仅为选定标记,不表示是否异常)	
	
检测结果(根据人类细胞遗传学国际命名体制): arr(21)×3	

答题评分内容及标准

评分内容	分值	评分标准	得分
报告意义: QF-PCR 及 CMA 提示胎儿为 21 三体	1	<ul style="list-style-type: none"> 答对得 1 分 答对一项得 0.5 分 未答对不得分 	

常见临床表现： 临床表现多样，特殊面容、智力障碍、生长发育迟缓、肌张力减退、骨骼系统发育异常、先天性心脏病等	2	<ul style="list-style-type: none"> 答对一项 0.5 分 答对 4 项以上不扣分 未答对不得分 	
再发风险告知： 若胎儿为标准型 21 三体患儿，再发风险比无三体患儿阳性孕育史的同龄孕妇高 2-8 倍； 若胎儿为易位型 21 三体患儿，再发风险的评估需结合胎儿父母双方染色体结果进行综合评估	2	<ul style="list-style-type: none"> 答对一项得 1 分 未答对不得分 	
该检查方法的局限性： 无法判断 21 三体的类型（易位型等）；	1	<ul style="list-style-type: none"> 答对得 1 分 未答对不得分 	

2.术后 3 周孕妇持以下报告来诊，请针对该报告意义、胎儿预后、再发风险进行咨询，并给与相应的处理意见。（7 分）



答题评分内容及标准

评分内容	分值	评分标准	得分
报告意义： 染色体G显带核型提示该胎儿为21三体； 存在1号染色体与3号染色体间的易位	1	<ul style="list-style-type: none"> · 答齐2项得1分 · 答对1项得0.5分 · 未答对不得分 	
胎儿预后： 胎儿21三体同时伴有染色体易位，胎儿多表现为唐氏综合征一般表现； 目前暂无对应根治方法，仅能进行患儿异常的对症治疗及康复治疗	1	<ul style="list-style-type: none"> · 答齐2项得1分 · 答对1项得0.5分 · 未答对不得分 	
该检查方法的局限性： 鉴于染色体核型检查局限性，不排除3条或以上染色体易位可能	1	<ul style="list-style-type: none"> · 答对得1分 · 未答对不得分 	
处理意见： ①夫妇双方外周血染色体检测； ②不排除胎盘染色体结果无法代表胎儿染色体核型可能，知情选择羊水染色体检查； ③告知21三体胎儿预后，建议终止妊娠，但强调由孕妇及家属知情选择	2	<ul style="list-style-type: none"> · 答齐得2分 · 答对前2项各0.5分，答对第3项1分 · 未答对不得分 	
再发风险评估： ①易位染色体可能遗传自夫妻双方之一，再生育胎儿染色体核型正常或平衡易位携带者概率理论上各为1/18； ②如果为新发异常，21三体再发风险概率很低，但不能除外生殖腺嵌合	2	<ul style="list-style-type: none"> · 答对1项得1分 · 未答对不得分 	

2. 请根据门诊病历书写常规写出对该患者的遗传咨询意见（2分）

评分内容	分值	评分标准	得分
分析检查结果	0.5	<ul style="list-style-type: none"> · 包含此项内容得0.5分 · 不包含不得分 	
分析胎儿临床表现及预后	0.5	<ul style="list-style-type: none"> · 包含此项内容得0.5分 · 不包含不得分 	
告知再发风险	0.5	<ul style="list-style-type: none"> · 包含此项内容得0.5分 · 不包含不得分 	
后续处理意见	0.5	<ul style="list-style-type: none"> · 包含此项内容得0.5分 · 不包含不得分 	

附件 3

广东省住院医师规范化培训结业临床实践能力考核

第三站 分子遗传学检测结果判读+遗传咨询样题及评分标准

考核时间 15 分钟 总分 15 分

病例资料：某孕妇，24 岁，停经 17+周，唐氏筛查低风险，本人既往体健，否认遗传病家族史，本院耳聋基因筛查结果提示：*GJB2* 基因 299 del AT 杂合突变。

图 1.丈夫耳聋基因结果

检测方法：基因芯片、序列测定			
样本编号	受检者姓名	与先证者关系	检测结果
		--	致病： <i>GJB2</i> 基因(NM_004004) c. 235 delC(p. L79Cfs) 杂合(rs80338943)

答题评分内容及标准

问题	评分内容	分值	评分标准	得分
1. 如何解释该孕妇的耳聋筛查结果？ (2分)	筛查结果提示孕妇本人 <i>GJB2</i> 基因 c.299delAT 杂合突变	1	<ul style="list-style-type: none"> 答齐全得 2 分 答对 1 项得 1 分 未答对不得分 	
	为遗传性耳聋基因突变携带者	1		
2. 根据孕妇的结果，下一步应如何建议？(2分)	建议配偶进行 <i>GJB2</i> 基因测序	2	<ul style="list-style-type: none"> 答对得 2 分 	
3. 配偶 <i>GJB2</i> 基因测序结果如图 1 所示。请问配偶的基因型是什么，如何解释？ (2分)	配偶测序结果提示 <i>GJB2</i> 基因 c.235delC 杂合突变	1	<ul style="list-style-type: none"> 答齐全得 2 分 答对 1 项得 1 分 未答对不得分 	
	为遗传性耳聋基因突变携带者	1		
4. 如果配偶不做基因测序，只做常见耳聋突变位点的筛查，会有什么后果？ (1分)	存在漏诊的风险，筛查范围外的基因突变无法检测到	1	<ul style="list-style-type: none"> 答对得 1 分 	
5. 夫妇双方携上述报告来诊咨询，并告诉医生：	<i>GJB2</i> 基因突变引起的非综合征性遗传性耳聋 1A 型呈	1.5	<ul style="list-style-type: none"> 答对 1 项得 0.5 分 答齐全得 1.5 分 	

<p>双方家族均没有耳聋患者，我们的后代应该也不会耳聋。针对此问题，如何解释？下一步如何建议？</p> <p>(6分)</p>	<p>常染色体隐性遗传； 夫妇双方为致病基因携带者，一般均不发病； 当夫妇双方同时携带该基因的致病突变，会有 1/4 机会生育有症状的患者。</p>		<ul style="list-style-type: none"> · 未答对不得分
	<p>需告知夫妇双方后代出现耳聋患儿的风险概率：1/4 概率为耳聋患者；1/2 概率为携带者突变的表型正常者；1/4 概率为不携带突变的表型正常者</p>	1.5	<ul style="list-style-type: none"> · 答齐全得 1.5 分 · 答对 1 项得 0.5 分 · 未答对不得分
	<p>由于 <i>GJB2</i> 基因突变致病部位主要位于耳蜗，人工耳蜗植入疗效很好。</p>	1	<ul style="list-style-type: none"> · 答对得 1 分 · 未回答不得分
	<p>由夫妇双方选择是否进行针对性产前诊断</p>	2	<ul style="list-style-type: none"> · 答对得 2 分 · 未答对不得分
<p>6. 请根据门诊病历书写常规写出对该患者的遗传咨询意见</p> <p>(2分)</p>	<p>分析检查结果： 分析 <i>GJB2</i> 检查结果，夫妇双方为耳聋基因携带者</p>	0.5	<ul style="list-style-type: none"> · 包含此项内容得分 · 未包含不得分
	<p>分析胎儿可能临床表现及预后： 告知胎儿可能的耳聋临床表现及出生后预后</p>	0.5	<ul style="list-style-type: none"> · 包含此项内容得分 · 未包含不得分
	<p>告知再发风险： 告知夫妇双方为携带者生育后代患儿的几率</p>	0.5	<ul style="list-style-type: none"> · 包含此项内容得分 · 未包含不得分
	<p>后续处理意见： 知情考虑是否介入性产前诊断</p>	0.5	<ul style="list-style-type: none"> · 包含此项内容得分 · 未包含不得分

附件 4

广东省住院医师规范化培训结业临床实践能力考核

第四站 接诊病人 样题及评分标准

考核时间 35 分钟 总分 25 分

病史信息：

题干：停经 26+周，超声及头颅 MRI 发现胎儿心脏横纹肌瘤、颅内占位性病变、左侧侧脑室增宽。

LMP：2018-03-09，平素月经周期欠规则，周期 23-37 天，本孕期顺利，无腹痛、阴道流血等不适。2019-02-02 我院超声提示：胎儿左侧侧脑室前角旁实性占位，心脏肿瘤。孕期无发热、皮疹、淋巴结肿大，现要求进一步检查。

辅助检查：

本人：MCV：89fL，HbA2：2.6%，血型：“B+”，传染病一套（-），甲功：（-），G6PD（-），凝血功能（-）空腹血糖（4.5mmol/L），唐筛低风险

丈夫：MCV：92fL，HbA2：2.7%，G6PD（-）

2018-11-9 外院超声检查提示：宫内单活胎，如孕 12+周，NT 1.3mm。

2019-2-2 本院超声提示：宫内妊娠，单活胎。胎儿左侧侧脑室前角旁（近脑中线）实性占位病变--脑肿瘤？建议胎儿头颅 MRI 进一步检查。胎儿左侧侧脑室轻度扩张，胎儿心脏肿瘤，球拍状胎盘声像。

2019-2-2 本院胎儿超声心动图提示胎儿心脏内结构未见复杂畸形。胎儿心腔内占位性病变---心脏肿瘤（横纹肌瘤？），其他性质未排，胎儿循环阻力未见异常。

2020-02-03 胎儿颅脑 MRI：胎儿颅脑改变符合结节性硬化脑改变，侧脑室临界增宽。

既往历史信息：

孕妇 28 岁，孕 1 产 0，平素月经周期欠规则 5-6/23-37 天，量中，色鲜红。

既往体健，无传染病接触史，否认食物和药物过敏史。无吸烟酗酒、吸毒史及不良嗜好，否认药物、辐射等不良接触。无不良家族史。

病人身份已核对

要求：考生作为主管医生对标准化病人（SP）进行病史采集，结束后总结主诉（口述），本站考核时间 35 分钟。

（1）问诊及诊断能力的评分内容及标准

评分项目	评分内容	分值	评分标准	得分
病史采集：				
患者主诉 (1分)	概括完整、精简，包括主要症状、持续时间，字数 20 字以内 关键词：孕周，胎儿，心脏，颅内	1	· 关键信息提炼：1 项 0.5 分	

	占位（或多发异常）		· 超过字数扣 0.5 分	
现病史信息采集 (4分)	孕妇妊娠情况：末次月经、孕周，妊娠期产检情况及有无妊娠期并发症	1	· 完成得对应分值 · 部分完成一项得 0.5 分 · 未完成不得分	
	胎儿情况：发现异常时间及持续时间、外院及我院超声表现，疾病有无进展，有无伴随症状	2		
	诊治经过：是否完善孕期常规检查、胎儿头颅 MRI、介入性产前诊断等	1		
既往史/个人史/婚姻史/月经史信息采集 (2分)	询问既往有无基础疾病（癫痫等） 询问有无药物、食物过敏史 询问有无放射线等不良接触史	0.5	· 完成一项 0.5 分 · 未完成不得分	
	询问有无吸烟酗酒、吸毒史及不良嗜好	0.5		
	询问婚次、月经史、孕产史，既往不良孕产史	0.5		
	询问是否近亲结婚及家族遗传病史	0.5		
查体 (2分)	一般情况：血压、脉搏、体温等	0.5	· 完成一般情况查体得 0.5 分 · 完成疾病相关查体得 1.5 分 · 检查皮肤结节得 1 分	
	重点查体（与疾病相关）：宫高、腹围、胎心、颜面及躯干四周皮肤有无结节、神经系统查体等	1.5		
辅助检查 (1分)	询问并查看孕期检查结果	0.5	· 完成得 1 分 · 未完成不得分	
		0.5		
医患沟通、人文关怀、爱伤意识（1分） 该环节设置为标准化病人情绪焦虑，多次询问胎儿出生后会不会是“痴呆”，回答病史时多次想不起末次月经、生育史等信息		1	· 有安慰患者言语得 0.5 分 · 对患者的遗忘耐心提醒得 0.5 分 · 未完成不得分	

初次就诊对患者的询问进行回答：				
问题	评分内容	分值	评分标准	得分
1.基于以上情况，考虑的诊断是什么？ (1.5分)	①胎儿心脏肿瘤——横纹肌瘤？ ②胎儿结节性硬化症待排 ③孕1产0宫内妊娠26周单活胎	1.5	· 回答1项得0.5分 · 未回答或回答错误不得分	
2.下一步应完善什么检查？ (1.5分)	建议介入性产前诊断(羊水/脐血)查胎儿染色体CMA及结节性硬化症基因检测	1.5	· 建议介入性产前诊断得0.5分 · 建议完善胎儿染色体检查得0.5分建议完善CMA	
再次就诊对患者的询问进行回答：				
问题	评分内容	分值	评分标准	得分
1.产前诊断结果有什么意义？ (1.5分)	告知CMA检测范围，及结果正常的意义	0.5	· 回答一项得0.5分 · 未回答或回答错误不得分	
	胎儿新发TSC2突变为疑似致病，解释意义	0.5		
	结合超声报告该胎儿结节性硬化可能性大	0.5		
2.如何分析胎儿预后及进行再生育指导？ (1.5分)	分析胎儿预后，TSC的主要表现有：皮肤改变、癫痫发作和智能减退	0.5	· 回答一项得0.5分 · 未回答或回答错误不得分	
	临床表现多样性，症状轻重不一，大部分患者因癫痫发作首诊，告知出生后可能预后，由夫妇知情选择胎儿去留	0.5		
	下次妊娠建议介入性产前诊断	0.5		
总分		17		
考官签名：				

(2) 遗传咨询遵循原则贯彻性评分内容及标准

评分项目	评分内容	分值	评分标准	得分
------	------	----	------	----

知情同意与非指令性原则 (3分)	告知咨询者 TSC 临床表现及再发风险; 建议介入性产前诊断: 告知诊断的意义、穿刺的风险 (流产率及感染率); 由孕妇及家属知情选择	3	<ul style="list-style-type: none"> 完成一项得 1 分 未完成不得分 	
信任与保护隐私原则 (1分)	告知孕妇基因检测结果需本人领取及亲自当面咨询	1	<ul style="list-style-type: none"> 完成得 1 分 未完成不得分 	
平等与信息公开原则 (2分)	无论患者表述经济上是否可承担, 均详细告知可提供的检查项目: TSC 基因/或医学外显子检测, 告知检查费用 (患者有知情权); 建议胎儿染色体检查, 告知检查费用	2	<ul style="list-style-type: none"> 完成 1 项得 1 分 未完成不得分 	
咨询者教育与持续支持原则 (2分)	当 SP 表达服用某药物可以治疗此基因异常时, 指出错误; 提供后续就诊咨询的途径: 当面就诊、网上平台咨询	2	<ul style="list-style-type: none"> 完成一项得 1 分 未完成不得分 	

图 1 初诊患者产科三级超声结果



图 2 初诊患者的胎儿心脏超声结果

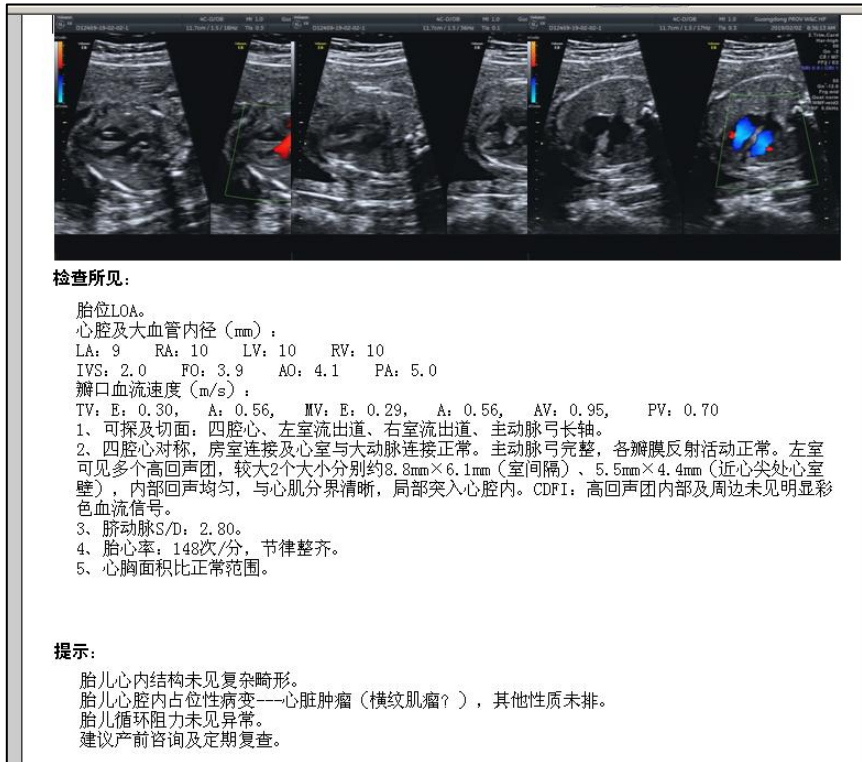


图 3 患者的胎儿 MR 结果

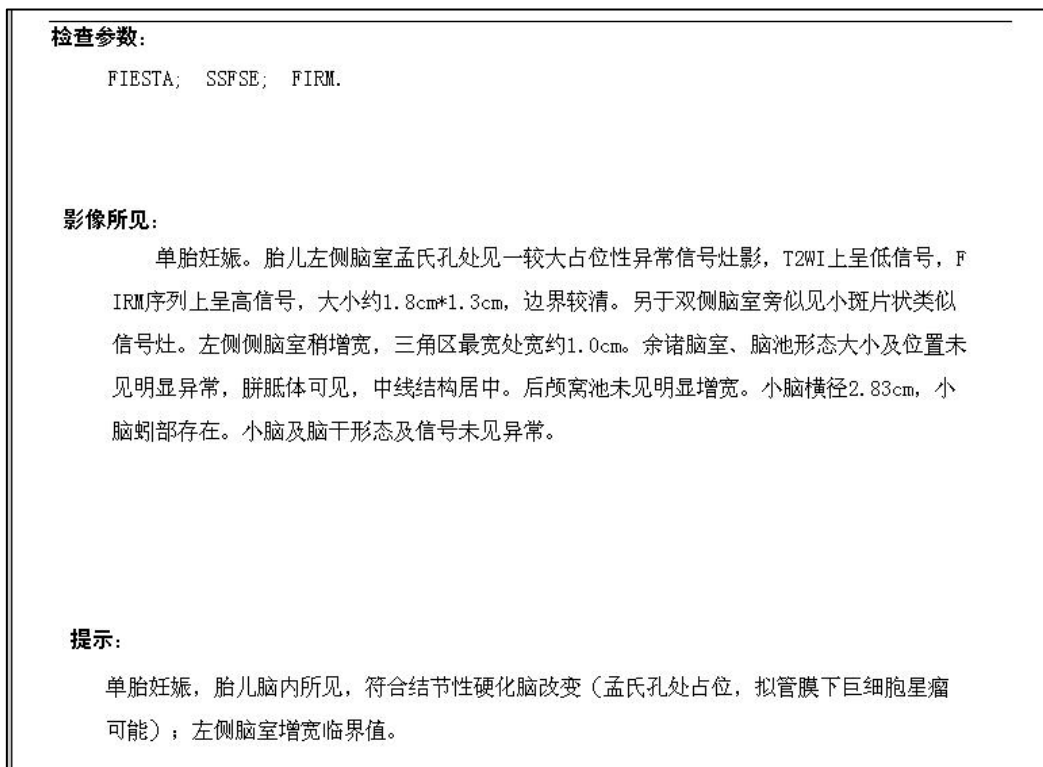


图 4 复诊患者染色体微阵列芯片结果

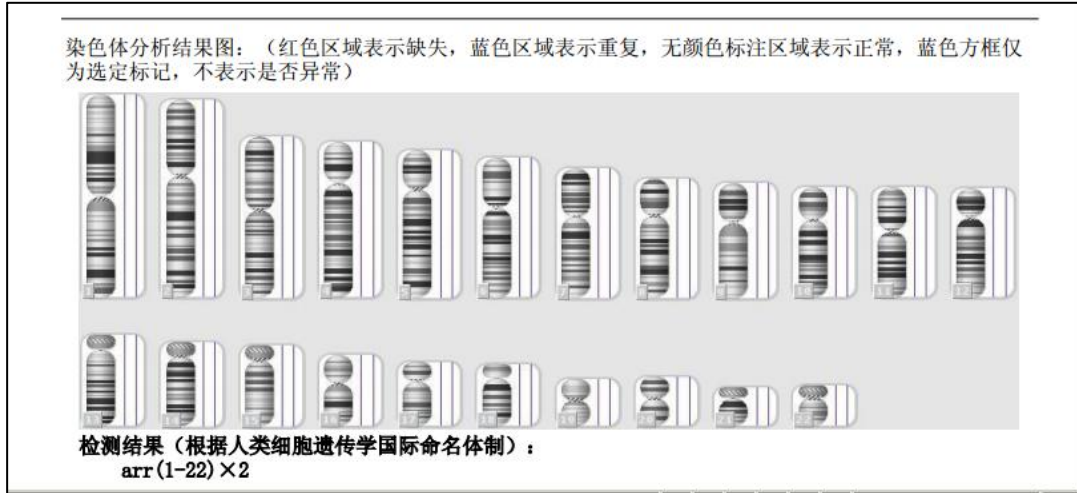


图 5 复诊患者的医学外显结果

孕妇丈夫基因型：----
先证者基因型：----
胎儿取材母体DNA污染鉴定结果：D13S305、D18S978、D21S11等11个STR位点测序分析提示无母体DNA污染
病史概要：超声发现胎儿心脏横纹肌瘤，头颅MRI发现颅内占位性病变，左侧侧脑室增宽。

检测方法：核酸序列分析

样本编号	受检者姓名	与先证者关系	检测结果
		父亲	检测范围内未检测到明确致病变异
		母亲	检测范围内未检测到明确致病变异
		本人	疑似致病：TSC2基因(NM_000548)c.1982_1983delinsA(p.G661Dfs*37)杂合

附件 5

广东省住院医师规范化培训结业临床实践能力考核

第五站 临床思维 评分标准

考核时间 25 分钟 总分 25 分

请依据第四站题干及病史采集要点书写咨询病历及进行病例分析：

(1) 遗传咨询门诊病历书写内容的评分及标准

评分项目	评分内容	分值	评分标准	得分
主诉 (2分)	字数不超过 20 字,	1	· 完成 1 项得 1 分 · 未完成不得分	
	关键信息: 孕周, 胎儿, 心脏, 颅内占位 (或多发异常)	1		
现病史 (6分)	记录妊娠相关信息: 末次月经; 孕期有无异常症状 (阴道流血、腹痛); 有无并发症 (甲状腺功能异常、高血压等)	3	· 完成 1 项得 1 分 · 未完成不得分	
	记录胎儿情况: 临床表现 疾病变化 就诊过程	3		
既往史 (1分)	记录传染病史, 预防接种、食物药物过敏史	0.5	· 完成一项得 0.5 分 · 未完成不得分	
	记录既往基础疾病史、外伤手术史	0.5		
个人史 (1分)	记录有无烟酒嗜好, 无毒物接触史等	1	· 完成得 1 分 · 部分完成扣 0.5 分 · 未完成不得分	
婚育史, 月经史 (1分)	记录末次月经, 周期、经量, 生育情况, 子女健康情况, 配偶健康情况	1	· 完成得 1 分 · 部分完成扣 0.5 分 · 未完成不得分	
家族史 (2分)	父母兄弟姐妹健康状况, 有无家族遗传病	1	· 完成一项得 1 分 · 未完成不得分	

	有无与患者类似疾病	1		
辅助检查 (1分)	与本次疾病相关的主要检查结果：超声，MRI	1	<ul style="list-style-type: none"> · 完成得1分 · 未完成不得分 · 部分完成得0.5分 	
诊断 (3分)	诊断正确	2	<ul style="list-style-type: none"> · 诊断正确且顺序顺序正常不扣分 · 诊断不全扣1分 · 顺序错误不得分 	
	诊断顺序	1		
总分		17分		
考官签名：				

临床思维是否体现遗传咨询重要环节？（考生口述病例要点）（8分）

(2) 遗传咨询门诊病历书写遵循原则的评分及标准

评分项目	评分内容	分值	评分标准	得分
建立诊断 (2分)	临床诊断：收集6大病史齐全，诊断准确	1	<ul style="list-style-type: none"> · 符合一项得1分 · 不符合不得分 	
	提出行介入性产前诊断的建议，利用遗传学检查尽可能明确病因	1		
决定与选择风险管理措施 (2分)	给出风险干预措施的优势与缺陷：详细告知咨询者产前诊断的有效性、诊断技术的局限性、诊断中存在的其他风险及可能对孕妇和胎儿产生的流产、感染等危害	2	<ul style="list-style-type: none"> · 符合一项得0.5分 · 全部符合得2分 · 不符合不得分 	
再发风险评估与风险咨询 (2分)	胎儿为新发突变，再发风险不高	1	<ul style="list-style-type: none"> · 符合一项得1分 · 不符合不得分 	
	建议下次妊娠介入性产前诊断	1		
持续的交流与 支持 (2分)	体现后续持续咨询的可能性	1	<ul style="list-style-type: none"> · 符合一项得1分 · 不符合不得分 	
	提供其他医疗救助渠道（专科医生处诊治）	1		
总分		8		
考官签名：				

附件 6

广东省住院医师规范化培训结业临床实践能力考核

第六站 基本技能操作

羊膜腔穿刺术、绒毛活检术、脐静脉穿刺术（三选一）

考试时间：15 分钟 总分 10 分

附件 6-1

考核内容：羊膜腔穿刺术

为便于计算，本考站采用百分制计分

考生姓名：

科室：

总分：

评分项目		评分内容	评分标准（逐项扣分，直至本栏得分为 0）	分值	得分
物品准备工作 (10 分)	1	更换手术衣，衣帽整齐，戴口罩	<ul style="list-style-type: none"> 未更换手术衣或衣帽不整齐，扣 2 分 未戴口罩，扣 1 分 	3	
	2	更换干净的垫单	<ul style="list-style-type: none"> 未更换，不得分 	3	
	3	打开穿刺包，准备操作所需物品：穿刺针、注射器、消毒杯、卵圆钳等	<ul style="list-style-type: none"> 准备物品每缺 1 项扣 1 分，扣满为止 	4	
人员准备工作 (15 分)	1	核对孕妇信息，询问药物过敏史（包括酒精、碘伏等）	<ul style="list-style-type: none"> 未核对，不得分 	3	
	2	核对穿刺指征、检测项目及所需样本量	<ul style="list-style-type: none"> 未核对，不得分 	3	
	3	协助孕妇摆好穿刺体位：仰卧位，充分暴露孕妇腹部	<ul style="list-style-type: none"> 未做，不得分 术野暴露不充分，不得分 	3	
	4	正确外科洗手（七步洗手法：内外夹弓大立腕），外科手消毒	<ul style="list-style-type: none"> 洗手方式错误，不得分 	6	
术野及操作台准备 (15 分)	1	手术野消毒，遵循手术野由内及外的消毒顺序	<ul style="list-style-type: none"> 消毒范围不够，扣 2 分 消毒时未由中央向四周涂，扣 1 分 消毒超过上次消毒范围，扣 1 分 消毒未覆盖前一次涂抹的 1/3，扣 1 分 	5	

	2	铺无菌巾，戴手套，铺孔巾，并充分暴露手术野	· 戴手套方式错误，或无菌巾铺巾错误，全扣	5	
	3	超声探头的消毒和引导准备	· 未遵循无菌操作，不得分	5	
穿刺过程（45分）	1	术前探查胎心、胎盘位置、羊水量并记录	· 每漏1项，扣2分，扣满为止	5	
	2	根据超声引导位置，初定进针深度	· 未做，不得分	5	
	3	再次核对孕妇信息与检测项目、需抽羊水量	· 未核对，不得分	5	
	4	穿刺进针，抽取羊水过程，穿刺针保持稳定	· 进针不到位未能抽取到羊水，全扣 · 穿刺针不稳定，扣5分	15	
	5	描述羊水颜色及性状（若羊水呈褐色，需向孕妇告知可能原因、术后流产风险增加及检测失败可能	· 未描述，扣10分 · 告知不全面，扣5分	10	
	6	核对羊水量无误后，快速出针，按压止血	· 每漏做一项，扣2分，扣完为止	5	
穿刺后工作（15分）	1	术后探查胎心并记录	· 未做，扣3分	3	
	2	消毒针眼后贴上无菌输液贴	· 未做，扣3分	3	
	3	嘱孕妇自行按压止血，交代术后注意事项	· 未交代，扣3分	3	
	4	与孕妇及护士核对样本管上的姓名、诊疗卡号、检测项目等信息，并三方签名确认	· 未核对，扣3分	3	
	5	完成手术记录（口述步骤）	· 未做，扣3分	3	

评估专家签名

考试日期

附件 6-2

考核内容：绒毛活检术

为便于计算，本考站采用百分制计分

评分项目		评分内容	评分标准（逐项扣分，直至本栏得分为 0）	分值（分）	得分
物品准备工作（10分）	1	更换手术衣，衣帽整齐，戴口罩	<ul style="list-style-type: none"> · 未更换手术衣或衣帽不整齐，扣 2 分 · 未戴口罩，扣 1 分 	3	
	2	更换干净的垫单	<ul style="list-style-type: none"> · 未更换，不得分 	3	
	3	打开穿刺包，准备操作所需物品：穿刺针、注射器、消毒杯、卵圆钳、生理盐水、消毒器皿等；	<ul style="list-style-type: none"> · 准备物品每缺 1 项扣 1 分，扣满为止 	4	
人员准备工作（15分）	1	核对孕妇信息，询问药物过敏史（包括酒精、碘伏等）	<ul style="list-style-type: none"> · 未核对，不得分 	3	
	2	核对穿刺指征、检测项目及所需样本量	<ul style="list-style-type: none"> · 未核对，不得分 	3	
	3	协助孕妇摆好穿刺体位：仰卧位，充分暴露孕妇腹部	<ul style="list-style-type: none"> · 未做，不得分 · 术野暴露不充分，不得分 	3	
	4	超声评估胎盘位置、厚度，初定是否可以进行绒毛取样	<ul style="list-style-type: none"> · 未评估，不得分 	3	
	5	正确外科洗手（七步洗手法：内外夹弓大立腕），外科手消毒	<ul style="list-style-type: none"> · 洗手方式错误，不得分 	3	
术野及操作台准备（20分）	1	手术野消毒，遵循手术野由内及外的消毒顺序	<ul style="list-style-type: none"> · 消毒范围不够，扣 2 分 · 消毒时未由中央向四周涂，扣 1 分 · 消毒超过上次消毒范围，扣 1 分 · 消毒未覆盖前一次涂抹的 1/3，扣 1 分 	5	
	2	铺无菌巾，戴手套，铺孔巾，并充分暴露手术野	<ul style="list-style-type: none"> · 戴手套方式错误，或无菌巾铺巾错误，全扣 	5	
	3	超声探头的消毒和引导准备	<ul style="list-style-type: none"> · 未遵循无菌操作，不得分 	5	

	4	检查注射器密封性，冲洗活检针，检测活检针通畅性，注射器吸入 1-2ml 生理盐水并接上活检内针	· 漏做一项扣 2 分，扣完为止	5	
穿刺过程 (45 分)	1	术前探查胎心、胎盘位置、厚度并记录	· 每漏 1 项，扣 2 分，扣完为止	5	
	2	根据超声引导位置，进针前再次确认进针位置及角度	· 未做，不得分	5	
	3	穿刺进针至合适位置，固定套管针，拔出针芯，将连接好的活检内针插入套管针，注射器保持负压状态，在胎盘内上下移动抽吸取样，取样完毕后，抽出活检针，插回套管针针芯。	· 活检针抽吸范围超出胎盘范围，扣 5 分 · 抽出活检针后未及时插回套管针针芯，扣 5 分 · 每漏 1 项，扣 5 分，扣完为止	25	
	4	将所取样本打入盛有生理盐水的取样盘，判断所取样本是否是绒毛，评估取样量，如取样量不够再次取样。	· 未评估或取样量不够，不得分	5	
	5	核对绒毛性质及取样量无误后，出针，按压止血	· 未按压止血，不得分	5	
穿刺后工作 (10 分)	1	术后探查胎心并记录	· 未做，不得分	2	
	2	消毒针眼后贴上无菌输液贴	· 未做，不得分	2	
	3	嘱孕妇自行按压止血，交代术后注意事项	· 未交代，不得分	2	
	4	与孕妇及护士核对样本管上的姓名、诊疗卡号、检测项目等信息，并三方签名确认	· 未核对，不得分	2	
	5	完成手术记录 (口述步骤)	· 未做，不得分	2	

评估专家签名

考试日期

附件 6-3

考核内容：脐静脉穿刺术

为便于计算，本考站采用百分制计分

评分项目		评分内容	评分标准（逐项扣分，直至本栏得分为 0）	分值（分）	得分
物品准备工作（10分）	1	更换手术衣，衣帽整齐，戴口罩	<ul style="list-style-type: none"> 未更换手术衣或衣帽不整齐，扣 2 分 未戴口罩，扣 1 分 	3	
	2	更换干净的垫单	<ul style="list-style-type: none"> 未更换，不得分 	3	
	3	打开穿刺包，准备操作所需物品：穿刺针、注射器、消毒杯、卵圆钳等	<ul style="list-style-type: none"> 准备物品每缺 1 项扣 1 分，扣满为止 	4	
人员准备工作（15分）	1	核对孕妇信息，询问药物过敏史（包括酒精、碘伏等）	<ul style="list-style-type: none"> 未核对，不得分 	3	
	2	核对穿刺指征、检测项目及所需样本量	<ul style="list-style-type: none"> 未核对，不得分 	3	
	3	协助孕妇摆好穿刺体位，充分暴露孕妇腹部	<ul style="list-style-type: none"> 未协助，不得分 术野暴露不充分，不得分 	3	
	4	正确外科洗手（七步洗手法：内外夹弓大立腕）或外科手消毒（如接台手术，脱手套后进行外科手消毒）	<ul style="list-style-type: none"> 洗手方式错误，全扣 	6	
术野及操作台准备（15分）	1	手术野消毒，遵循手术野由内及外的消毒顺序	<ul style="list-style-type: none"> 消毒范围不够，扣 2 分 消毒时未由中央向四周涂，扣 1 分 消毒超过上次消毒范围，扣 1 分 消毒未覆盖前一次涂抹的 1/3，扣 1 分 	5	
	2	铺无菌巾，戴手套，铺孔巾，并充分暴露手术野	<ul style="list-style-type: none"> 戴手套方式错误，或无菌巾铺巾错误，全扣 	5	
	3	超声探头的消毒和引导准备	<ul style="list-style-type: none"> 未遵循无菌操作，不得分 	5	
穿刺过程（45分）	1	术前探查胎心、脐静脉直径、羊水深度并做好记录，	<ul style="list-style-type: none"> 记录内容每漏一项 1 分，扣完为止 	3	

	2	予孕妇低流量吸氧（口述）	· 未予孕妇低流量吸氧，不得分	2	
	3	再次核对孕妇信息与检测项目、需抽取脐血量	· 未核对，不得分	5	
	4	超声探查，寻找避开胎儿，尽量避开胎盘，显影清楚的脐静脉水平段，进针一次，成功抽取脐血必要时超声协助调整进针角度至最佳位置，再次进行脐静脉穿刺	· 未成功抽取脐血，不得分 · 穿刺时间超过5分钟，扣5分 · 二次进针，扣5分	20	
	5	取样间隙，快速更换注射器，一只手维持穿刺针稳定	· 由于未维持针尖稳定，导致换注射器间隙滑出脐静脉，扣10分	10	
	6	确认脐血取样量足够后，出针，按压止血	· 取样量不够，扣3分 · 未按压止血，扣2分	5	
穿刺后工作（15分）	1	术后探查胎心，如正常再次复核并记录胎心	· 未复核，全扣	7	
		若出现胎心下降，按脐静脉穿刺胎心下降流程稳重有序进行胎儿抢救，至胎儿心跳有力，心率接近正常范围，并及时向孕妇及手术室外家属告知病情，间隔10分钟后，再次复核胎心，再次进行病情告知，并建议住院观察（考官提问，考生口述回答）	· 胎儿抢救过程混乱，扣3分 · 抢救过程未做病情告知，扣2分		
	2	消毒针眼后贴上无菌输液贴	· 未做，全扣	2	
	3	嘱孕妇自行按压止血，交代术后注意事项	· 未交代，全扣	2	
	4	与孕妇及护士核对样本管上的姓名、诊疗卡号、检测项目等信息，并三方签名确认	· 未核对，全扣	2	
	5	完成手术记录（口述步骤）	· 未做，全扣	2	

评估专家签名

考试日期