

# VZDĚLÁVACÍ PROGRAM

## v oboru

### LÉKAŘSKÁ GENETIKA

#### 1. Cíl specializačního vzdělávání

Cílem specializačního vzdělávání je dosažení úplné kvalifikace v oboru lékařská genetika, která umožní absolventovi samostatnou činnost na pracovištích lékařské genetiky v úzké spolupráci s cytogenetickými a molekulárně genetickými laboratořemi a biochemicko-genetickými pracovišti.

#### 2. Minimální požadavky na specializační vzdělávání

Podmínkou pro přijetí do specializačního vzdělávání v oboru lékařská genetika je získání odborné způsobilosti k výkonu povolání lékaře ukončením nejméně šestiletého prezenčního studia, které obsahuje teoretickou a praktickou výuku v akreditovaném magisterském studijním programu všeobecné lékařství na lékařské fakultě.

Specializační vzdělávání se uskutečňuje při výkonu lékařského povolání formou celodenní průpravy v rozsahu odpovídajícím stanovené týdenní pracovní době podle § 83 a zákoníku práce.

Podmínkou pro získání specializace v oboru lékařská genetika je zařazení do oboru a absolvování praxe v minimální celkové délce 4 – 5 let, dle délky společného základu příslušných oborů.

##### 2.1 Povinný základ – *minimálně 24 měsíců praxe*

Absolvování úvodní povinné praxe v rámci společného interního (pediatrického) gynekologicko-porodnického základu, případně společného základu dalších oborů. Požadavky na odbornou praxi, povinné školicí akce, znalosti a dovednosti nezbytné pro absolvování společného základu jsou stanoveny v příslušném vzdělávacím programu.

##### 2.2 Vlastní specializovaný výcvik – *minimálně 24 měsíců*

###### a) povinná praxe v oboru

*18 měsíců* minimální délky praxe v genetické ambulanci vybraných akreditovaných genetických pracovišť v oblasti klinické genetiky, včetně onkogenetiky,

z toho *12 měsíců* na akreditovaném pracovišti,

*1 týden* na pracovišti prenatální diagnostiky,

###### b) povinná doplňková praxe

*2,5 měsíce* cytogenetická laboratoř pro klasické a molekulárně cytogenetické metody,

*3 měsíce* vybraná molekulárně genetická laboratoř,

*1 týden* vybrané pracoviště biochemické genetiky,

*1 týden* vybrané pracoviště asistované reprodukce či reprodukční genetiky,

###### c) účast na vzdělávacích aktivitách

- kurz Pokroky lékařské genetiky – *2 dny*,

- specializační stáž – *2x 1 týden*,

- kurz psychologie genetického poradenství – *1 den*,

- povinný kurz Lékařská první pomoc – 3 dny a seminář Základy zdravotnické legislativy – 1 den, pokud nebyly absolvovány v rámci předchozího vzdělávacího programu,
- doporučena účast alespoň na jednom mezinárodním genetickém kurzu,
- účast na odborných seminářích a konferencích Společnosti lékařské genetiky České lékařské společnosti JEP, na školicích akcích IPVZ, nebo dalších organizací (ČLK a pod).

### **3. Rozsah požadovaných teoretických znalostí a praktických dovedností**

#### **3.1 Rozsah požadovaných teoretických znalostí**

- Základní principy a pojmy obecné a klinické genetiky.
- Typy dědičnosti, mitochondriální dědičnost, genotyp, fenotyp, imprinting, chromozomální podstata dědičnosti, autozomy, gonozomy, chromozomální mutace v klinické genetice, mikrodelece.
- Klasifikace geneticky podmíněných chorob. Genetika komplexních onemocnění.
- Základní principy a pojmy molekulární genetiky. Centrální dogma molekulární biologie, struktura DNA, replikace, transkripce, translace, reverzní transkripce, genetický kód, gen, mutace a polymorfismy - význam, reparační mechanismy, enom, mapování genů.
- Projekt lidského genomu možnosti a omezení pro klinickou genetiku, transkriptom, proteom.
- Mutageneze, teratogeneze.
- Metody molekulární genetiky, klasické a molekulární cytogenetiky.
- Extrakce DNA, blotovací metody, PCR a jeho modifikace, přímá a nepřímá DNA diagnostika, sekvenování DNA, interpretace výsledků.
- Klasické cytogenetické metody, klasifikace chromozomů, typy pruhování. Principy molekulární cytogenetiky, typy metod, CGH.
- Základy populační genetiky, Hardy Weinbergův zákon, frekvence nejčastějších vad a geneticky podmíněných onemocnění v ČR.
- Základy biochemické genetiky. Taxonomie dědičných metabolických poruch (DMP), frekvence DMP v české populaci, typy dědičnosti, populační a selektivní screening DMP, základní klinické a diagnostické rysy lysozomálních, peroxisomálních a mitochondriálních poruch, poruch metabolismu aminokyselin a sacharidů, diferenciální diagnostika a léčba DMP s perakutním či intermitentním průběhem, určení heterozygotie a prenatální diagnostika DMP.
- Základy genetiky imunologického systému.
- Základy onkogenetiky, molekulární genetika kancerogeneze.
- Genetické poradenství. Genealogie, určení rekurence rizik, příbuzenské sňatky, dysfertilita. Specializované genetické poradenství v onkogenetice, reprodukční genetice a dalších oblastech. Preventivní metody klinické genetiky, preimplantační a prenatální diagnostika, biochemický a UZ screening. Registrace vrozených vývojových vad, výsledků prenatální diagnostiky, význam.
- Metody fertilizace in vitro.
- Léčba geneticky podmíněných chorob. Genová a buněčná terapie.
- Etické problémy v klinické genetice. Etika genetického poradenství, informovaný souhlas, etika prediktivního testování, etika prenatální diagnostiky, ukončení těhotenství, etika genetického testování.

- Genetika a společnost, legislativní zakotvení genetických postupů.

### **Požadavky na teoretické znalosti příbuzných a hraničních oborů**

- Základy lékařské psychologie.

### **3.2 Rozsah požadovaných praktických znalostí**

- Základy klinického vyšetření postiženého probanda.
- Genealogická analýza.
- Zhodnocení klasických i molekulárně cytogenetických zobrazení chromozomů. Orientační zhodnocení chromozomů v mikroskopu.
- Zhodnocení základních metod přímé/nepřímé DNA diagnostiky, interpretace výsledků.

## **4. Všeobecné požadavky**

Znalosti základních právních předpisů platných ve zdravotnictví, systému zdravotní péče, dokumentace. Poskytování zdravotní péče s využitím zdrojů ionizujícího záření vyžaduje absolvování certifikovaného kurzu radiační ochrany.

## **5. Hodnocení specializačního vzdělávání**

a) **Průběžné hodnocení školitelem** – hodnotí školence během stáží na základě plánu specializačního vzdělávání, provádí záznamy o absolvované praxi (konkrétních činnostech na pracovišti).

b) **Předpoklady přístupu k atestační zkoušce**

- absolvování společného základu a jeho zhodnocení v průkazu odbornosti, včetně úspěšně absolvovaného písemného testu,
- absolvování povinných školicích akcí,
- vypracování písemné práce na klinicko-genetické téma.

c) **Vlastní atestační zkouška**

- část praktická - případ genetického probanda (rodiny – genealogická analýza, diagnóza, genetická prognóza, prevence; zhodnocení klasických) molekulárně cytogenetických zobrazení chromozomů; zhodnocení konkrétní DNA diagnostiky, interpretace výsledků,
- část teoretická - 3 odborné otázky.

## **6. Charakteristika činností, pro které absolvent specializačního vzdělávání získal způsobilost**

Absolvent specializačního vzdělávání v lékařské genetice je schopen a oprávněn provádět samostatné genetické poradenství, konsiliární genetická vyšetření, hodnotit výsledky prenatálních screeningových testů, participovat na prenatální diagnostice, indikovat specializovaná genetická i klinická vyšetření i dostupná preventivní a léčebná opatření. Podílí se na vzdělávání dalších specialistů v oboru lékařská genetika. Získaná specializace v lékařské genetice je minimálním požadavkem k vykonávání vedoucích funkcí na pracovištích lékařské genetiky.