

RÁMCOVÝ VZDĚLÁVACÍ PROGRAM PRO ZÍSKÁNÍ SPECIALIZOVANÉ ZPŮSOBILOSTI

v oboru

KLINICKÁ GENETIKA PRO ODBORNÉ PRACOVNÍKY V LABORATORNÍCH METODÁCH

1. Cíl specializačního vzdělávání

Cílem specializačního vzdělávání je získání způsobilosti osvojením potřebných teoretických znalostí a praktických dovedností v oblasti klinické genetiky, umožňujících samostatnou činnost v molekulárně genetických a cytogenetických laboratořích pracovišť lékařské genetiky nebo v laboratořích zabývajících se klinickou cytogenetikou nebo DNA diagnostikou a dalšími molekulárně genetickými metodami u pacientů a jejich rodinných příslušníků. Za výkon povolání klinického genetika se považuje samostatné provádění kultivace buněk pro prenatální i postnatální chromozomální vyšetření, zpracování buněk, přípravy preparátů, hodnocení karyotypů a jejich interpretace, metod a interpretace molekulárně cytogenetických vyšetření. Dále samostatné provádění molekulárně genetických metod, jako extrakce DNA a RNA, restriční štěpení, gelová elektroforéza, PCR a její modifikace, sekvenování, mutační analýzy, přímé i nepřímé DNA diagnostiky, průkazy cizích genomů atd. Zavádí nové metody, vede výkaznictví, podílí se na klinickém výzkumu, podílí se s klinickým genetikem na interpretaci analýz. Za výkon povolání klinického bioanalytika pro klinickou genetiku se považuje činnost podle § 26 zákona č. 96/2004 Sb. a § 129 vyhlášky č. 424/2004 Sb.

2. Podmínky specializačního vzdělávání

2.1 Vstupní podmínky

Podmínkou přijetí do specializačního vzdělávání v oboru klinická genetiky je získání odborné způsobilosti k výkonu povolání odborného pracovníka v laboratorních metodách.

2.2 Průběžné podmínky

Specializační vzdělávání se uskutečňuje při výkonu povolání formou celodenní průpravy v rozsahu odpovídajícím stanovené týdenní pracovní době. V průběhu specializačního studia je nutný výkon zdravotnického povolání v příslušném oboru specializace minimálně 1 rok z období posledních 6 let v rozsahu minimálně poloviny stanovené týdenní pracovní doby

nebo minimálně 2 roky výkonu povolání z období posledních 6 let v rozsahu minimálně pětiny stanovené týdenní pracovní doby od data přihlášení se k atestační zkoušce.

Celková délka specializačního vzdělávání je **48 měsíců** odborné praxe v oboru, z toho:

2.2.1 povinná praxe v oboru

45 měsíců v cytogenetické laboratoři / molekulárně genetické laboratoři na akreditovaném pracovišti I. typu, z toho 3 měsíce v cytogenetické / molekulárně genetické laboratoři, dle zaměření účastníka specializačního vzdělávání

2.2.2 povinná doplňková praxe

2 měsíce v genetické ambulanci na akreditovaném pracovišti I. typu

2.2.3 účast na vzdělávacích akcích

- povinný specializační kurz před atestací 2 dny 4 kredity
tj. kurz *Cytogenetika a Molekulární genetická diagnostika v klinické praxi*
- povinná specializační stáž na akreditovaném pracovišti II. typu 1 týden 10 kreditů
tj. *Specializační odborná stáž v klinické cytogenetice* nebo *Specializační odborná stáž v molekulární genetice*
- povinný seminář *Základy zdravotnické legislativy* 1 den 2 kredity
- doporučené jsou další odborné akce pořádané akreditovanými zařízeními, odbornou společností aj.

2.3 Výstupní podmínky

Účastník specializačního vzdělávání musí získat minimálně 60 kreditů ročně (za semestr specializačního vzdělávání se započítává 25 kreditů při splnění požadavků vymezených vzdělávacím programem), které mu umožní přistoupit k atestační zkoušce.

3. Obsah specializačního vzdělávání

Znalosti a dovednosti osvojené v průběhu specializačního vzdělávání

a) teoretické znalosti

- Cytogenetika: základní pojmy (mitosa, meiosa, lyonisace, euchromatin, heterochromatin, mozaicismus, segregace lidských chromosomů, klasifikace chromosomálních aberací, mechanismy vzniku). Cytogenetické metody, princip, využití. Metoda fluorescentní in situ hybridisace, typy sond, využití. Čipové technologie. Mikrocytogenetika. Onkocytogenetika. Interpretace cytogenetických nálezů.
- Prenatální diagnostika: preimplantační prenatální diagnostika amniocentéza, odběr choria, kordocentéza, indikace prenatální diagnostiky, screeningové programy (biochemický

screening, ultrazvuk). Prenatální odběry vhodné pro DNA vyšetření různými technikami. Interpretace nálezů.

- Genetika: základní pojmy (genotyp, fenotyp, alela, mutace, homozygot, heterozygot, vazba genů, genová exprese, regulace, interakce nealelních genů. Principy monogenní dědičnosti, nejčastější onemocnění. Polygenní a multifaktoriální dědičnost, empirická rizika. DNA diagnostika, preventivní metody. Nejčastější vrozené poruchy metabolismu, screening, léčba. Populačně frekventní multifaktoriální choroby. Mitochondriální dědičnost. Frekvence nejčastějších dědičných poruch v populaci.
- Genetické poradenství: indikace genetického vyšetření, stanovení genetických rizik u jednotlivých typů dědičnosti. Genealogické vyšetření, sestavení rodokmenu. Úloha molekulární genetiky a cytogenetiky v genetickém poradenství. Organizace genetické péče u nás.
- Mutageneze, kancerogeneze, teratogeneze. Nepříznivé faktory zevního prostředí, testování.
- Molekulární genetiky: nukleové kyseliny – struktura, vlastnosti, funkce. Centrální dogma molekulární genetiky. Genetická informace, gen, genetický kód, replikace, transkripce, translace, regulace genové exprese. Rekombinace. Mechanismy a typy mutací. DNA polymorfismus. Metody DNA diagnostiky. Problematika molekulárně genetické diagnostiky chorob AD, AR, XR, mitochondriálních a polygenních chorob (příklady vybraných chorob). Čipové technologie. Základy imunogenetiky a kancerogeneze, klinické výstupy.
- Etická a legislativní problematika genetiky.
- Zdravotnická dokumentace: zdravotnické záznamy genetické ambulance, výsledků molekulárně genetického a cytogenetického vyšetření. Záznam genetických dat v počítači, systém záznamů pro zdravotní pojišťovny.
- Bioinformatika.

b) **praktické dovednosti**

Samostatně volit jednotlivé cytogenetické techniky, kultivovat a zpracovávat buňky pro cytogenetická vyšetření, provádět diferenciační barvení chromozomů (G-pruhy, C-pruhy, HRT), ev. další techniky podle zaměření pracoviště. Hodnocení lidského karyotypu z mikroskopu i z fotografie, metasytem. Výběr a využití vhodné sondy při in situ technikách – sondy celochromozomové, centromerické, telocentrické, lokus-specifické aj. Hodnocení a interpretace FISH výsledků. Základy, alespoň teoretické, dalších molekulárně cytogenetických metod (CGH, SKY, M FISH, M band, mikroarray). Zápis karyotypu podle platné mezinárodní nomenklatury. Přesná diagnostika chromozomálních aberací, jejich typ, označení. Detekce lomivosti chromozomů a získaných aberací. Stanovení vhodného postupu vyšetření a počtu buněk, nutných pro spolehlivý výsledek cytogenetického vyšetření.

Návrh vhodného postupu při molekulárně genetickém vyšetřování genetických poruch. Znalost technik molekulární diagnostiky. Praktické vyhodnocení výsledků DNA diagnostiky – včetně interpretace výsledků s ohledem na rodokmen rodiny, event. doporučení dalších vyšetření.

4. Hodnocení specializačního vzdělávání

a) **Průběžné hodnocení školitelem** a provádění záznamů do průkazu odbornosti. Školitelem je samostatně pracující genetik v oboru klinické genetiky s absolvovanou zkouškou z klinické genetiky.

b) **Předpoklad přístupu k atestační zkoušce**

absolvování povinných školicích akcí, předepsané praxe a dosažení požadovaného počtu kreditů.

c) **Vlastní atestační zkouška**

- *část praktická*
 - samostatná analýza a zhodnocení patologické mitózy z mikroskopu /fotografie
 - zhodnocení a vysvětlení výsledků molekulárně genetického vyšetření
 - zhodnocení případu klinické genetiky
- *část teoretická*
 - 3 odborné otázky z oblasti klinické cytogenetiky, molekulární genetiky a klinické genetiky

5. Charakteristika činnosti, pro které absolvent specializačního vzdělávání získal způsobilost

Absolvent specializačního vzdělávání získává specializovanou způsobilost v oboru klinická genetik a jako klinický bioanalytik pro klinickou genetiku je oprávněn vykonávat činnosti dle § 129 vyhl. č. 424/2004 Sb. a dále:

- je schopen samostatně zpracovávat lidské lymfocyty, amniocyty, ev. další lidské buňky k cytogenetickému vyšetření. Toto vyšetření provádí a samostatně hodnotí klasickou metodou, ev. dalšími metodami, včetně FISH,
- je schopen izolovat nukleové kyseliny z dostupné lidské tkáně, zvolit vhodnou techniku jejího vyšetření, zhodnotit dosažené výsledky a případně navrhnout a realizovat další doplňující vyšetření,
- sleduje rychlý vývoj molekulárně genetických vyšetřovacích metod a uvádí je dle možnosti postupně do praxe. Řídí činnost laborantů při použití speciálních zobrazovacích metod chromozomů, vede výkaznictví provedených analýz, podílí se s klinickým genetikem na klinickém zhodnocení provedených analýz, podílí se na klinickém výzkumu a zavádění nových metod.

6. Seznam doporučené literatury

1. NUSSBAUM, R., McINNES, R., WILLARD, H.: *Klinická genetika*, Triton 2004.
2. HÁJEK, Z. a spol.: *Základy prenatální diagnostiky*. Grada, 2000.
3. KŘEMEN, J., POHLREICH, P., STŘÍBRNÁ, J.: *Techniky molekulární biologie a jejich využití v medicíně*, Karolinum, 1999.
4. MICHALOVÁ, K.: *Úvod do lidské cytogenetiky*. IDVPZ, 1999.
5. MILLER, O., THERMAN, E.: *Human Chromosomes*. Springer, 2001.
6. MCKINLAY GARDNER, R., SUTHERLAND, G.: *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. Oxford Press, 2004.
7. MUELLER, R.F., YOUNG, I.D.: *Emery's Elements of Medical Genetics*. Churchill, Livingstone, 1998.
8. STRACHAN, T., READ, A.P.: *Human Molecular Genetics 3*. Garland Science, 2004.
9. PRITCHARD, D.J., KORF, B.R.: *Lékařská genetika v kostce*. Galén, Praha, 2006 v tisku.