

MINIMÁLNY ŠTANDARD PRE ŠPECIALIZAČNÝ ŠTUDIJNÝ PROGRAM V ŠPECIALIZAČNOM ODBORE

LABORATÓRNE A DIAGNOSTICKÉ METÓDY V KLINICKEJ GENETIKE

a) Charakteristika špecializačného odboru a dĺžka trvania špecializačného štúdia

1. Laboratórne a diagnostické metódy v klinickej genetike je špecializačný odbor, ktorý aplikuje poznatky z humánnej genetiky a biológie s cieľom etiologickej diagnostiky genetických ochorení, alebo k ich predispozícii. Zaoberá sa laboratórnymi analýzami na bunkovej, biochemickej a DNA úrovni za účelom stanovenia typu genetických zmien.
2. Špecializačné štúdium trvá tri roky.
3. Špecializačné štúdium nadväzuje na vysokoškolské vzdelanie druhého stupňa v magisterskom alebo inžinierskom študijnom programe v študijných odboroch prírodovedného alebo technického smeru so zameraním na chémiu, biochémiu, biológiu, mikrobiológiu alebo genetiku (jednoodborové štúdium) a získanie osvedčenia o príprave na výkon práce v zdravotníctve.

b) Rozsah teoretických vedomostí potrebných na získanie špecializácie v špecializačnom odbore

Položka 1

Rozsah teoretických vedomostí

1. organizácia ľudského genómu, typy DNA sekvencií a ich zastúpenie, polymorfizmus ľudskej DNA,
2. ultraštruktúra chromozómu, metódy vizualizácie a identifikácie ľudských chromozómov nomenklatúra, klasická cytogenetika, molekulová cytogenetika (farebná cytogenetika, Fluorescenčná in situ hybridizácia (FISH), komparatívna genomická hybridizácia, array CHG, PRINS (primed in situ) technika, a jej využitie pri diagnostike konštitučných a získaných chromozómových aberáciách, onkocytogenetika, laboratórne techniky predimplantačnej a prenatálnej diagnostiky,
3. molekulové aspekty genetických ochorení, typy mutácií, molekulové základy kancerogenézy, základné princípy DNA diagnostiky, molekulová patológia častých monogénových ochorení, princíp a metódy detekcie mutácií a polymorfizmov, genetické testy, od základných k pokročilým technikám až po sekvenovanie,
4. hlavné oblasti lekárskej genetiky, postnatálna, prenatálna a predsymptomatická diagnostika, molekulová medicína, genealógia, genetická konzultácia, individuálna a familiárna genetická prognóza,
5. koncepcia lekárskej genetiky v Slovenskej republike, etické a právne normy v odbore, verejné zdravotníctvo v potrebnom rozsahu.

Položka 2

Rozsah praktických zručností a skúseností

Oddiel 1

A. Minimálny počet laboratórnych výkonov

1. *Klinická cytogenetika*

- 1.1 Zhotovenie a vyhodnotenie X chromatinu z buniek bukálnej sliznice svetelnou mikroskopiou 50
- 1.2 Procedúra a analýza Y chromatinu fluorescenčným mikroskopom 50
- 1.3 Vyhodenie a zhodnotenie cytogenetického preparátu konvenčným farbením (karyotyp) 200
- 1.4 Dlhodobá kultivácia a analýza karyotypu z fibroblastov 50
- 1.5 Zhodnotenie karyotypu použitím identifikačných metód 300
- 1.6 Krátkodobá kultivácia kostnej drene a analýza karyotypu (onkocytogenetický preparát) 50
- 1.7 Detekcia numerickej chromozómovej anomálie, mozaicizmu, mikrodélie, chromoz. prestavby FISH metódou, alebo inou alternatívnou technikou. 20

2. *Molekulová genetika*

- 2.1 Techniky izolácie DNA z periférnej krvi a určenie čistoty vzorky 50
- 2.2 Izolácia DNA z iného tkaniva 20
- 2.3 Príprava vzorky RNA, cDNA 20
- 2.4 Mutačný skrining PCR metódou, vrátane RTPCR 600
- 2.5 Detekcia mutácie inou technikou 30
- 2.6 Sekvenčná analýza génu 20

B. Praktické skúsenosti

1. samostatná voľba, vykonávanie a zavádzanie laboratórnych techník v klinickej cytogenetike alebo molekulovej genetike v rámci genetického testovania,
2. zhodnotenie genetického mechanizmu vzniku ochorenia, zapísanie typu genetickej anomálie na úrovni chromozómov, DNA mutácie, či inej dysbalancie ľudského genómu,
3. vypracovanie písomnej správy z laboratórnej analýzy s prihliadnutím na rozsah realizovaných testov, odporúčanie doplňujúcich techník k potvrdeniu, vylúčeniu genetickej choroby alebo jej prenášania

Oddiel 2

Nácvik techník komunikácie

1. osobnostné predpoklady efektívnej komunikácie,
2. verbálna a neverbálna komunikácia,
3. asertívne zvládanie konfliktov a náročných komunikačných partnerov.

c) Organizačná forma špecializačného štúdia

Špecializačné štúdium začína akademickým rokom podľa zostaveného študijného plánu. Pozostáva z praktickej a teoretickej časti, pričom praktické vzdelávanie má prevahu. Počas štúdia je povinné absolvovanie minimálne 2 školiacich miest (v cytogenetických a molekulových metódach) na školiacom pracovisku. Rozsah praktického vzdelávania usmerňuje školiteľ s ohľadom na jeho pracovné zaradenie a možnosti. Špecializačné štúdium

sa končí špecializačnou skúškou pred komisiou, ktorej súčasťou je obhajoba písomnej práce.

d) Rozsah a zameranie odbornej zdravotníckej praxe vykonávanej na jednotlivých pracoviskách zariadení, jej minimálna dĺžka a časový priebeh

1. Klinická cytogenetika

- 1.1 laboratórium pre a postnatálnej cytogenetiky 25 mesiacov
- 1.2 laboratórium FISH diagnostiky 1 mesiac
- 1.3 laboratórium DNA diagnostiky 2 mesiace
- 1.4 ambulancia klinického genetika 1 mesiac
pobyt vo vzdelávacej ustanovizni 1 mesiac

2. Molekulová genetika

- 2.1 laboratórium molekulovej genetiky 25 mesiacov
- 2.2 laboratórium klinickej cytogenetiky 2 mesiace
- 2.3 laboratórium molekulovej cytogenetiky 1 mesiac
- 2.4 ambulancia klinického genetika 1 mesiac
pobyt vo vzdelávacej ustanovizni 1 mesiac