

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 predispozícií. 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 študijnom programe v študijnom odbore laboratórne vyšetrovacie metódy 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 nomenklatura, klasická cytogenetika, molekulová cytogenetika (farebná cytogenetika, 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 laboratórných výkonov

I	-----I	-----I	-----I
I	1.	I Klinická cytogenetika	I
I	-----I	-----I	-----I
I	1.1	I zhotovenie a vyhodnotenie X chromatinu z buniek bukálnej	I 50 I
I		I sliznice svetelnou mikroskopiou	I I
I	-----I	-----I	-----I
I	1.2	I procedúra a analýza Y chromatinu fluorescenčným mikroskopom	I 50 I
I	-----I	-----I	-----I
I	1.3	I vyhotovenie a zhodnotenie cytogenetického preparátu	I 200 I
I		I konvenčným farbením (karyotyp)	I I
I	-----I	-----I	-----I
I	1.4	I dlhodobá kultivácia a analýza karyotypu z fibroblastov	I 50 I
I	-----I	-----I	-----I
I	1.5	I zhodnotenie karyotypu použitím identifikačných metód	I 300 I
I	-----I	-----I	-----I
I	1.6	I krátkodobá kultivácia kostnej drene a analýza karyotypu	I 50 I
I		I (onkocytogenetický preparát)	I I
I	-----I	-----I	-----I
I	1.7	I detekcia numerickej chromozómovej anomálie, mozaicizmu,	I 20 I
I		I mikrodelécie, chromozómovej prestavby FISH metódou, alebo	I I
I		I inou alternatívnou technikou	I I
I	-----I	-----I	-----I
I		I	I I
I	-----I	-----I	-----I
I	2.	I Molekulová genetika	I
I	-----I	-----I	-----I
I	2.1	I techniky izolácie DNA z periférnej krvi a určenie čistoty	I 50 I
I		I vzorky	I I
I	-----I	-----I	-----I
I	2.2	I izolácia DNA z iného tkaniva	I 20 I

I 2.3	I príprava vzorky RNA, cDNA	I 20	I
I 2.4	I mutačný skrining PCR metódou, vrátane RTPCR	I 600	I
I 2.5	I detekcia mutácie inou technikou	I 30	I
I 2.6	I sekvenčná analýza génu	I 20	I

B. Praktické skúsenosti

1. samostatná voľba, vykonávanie 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. 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

I 1.	I Klinická cytogenetika	I
I 1.1	I laboratórium pre a postnatálnej cytogenetiky	I 25 mesiacov
I 1.2	I laboratórium FISH diagnostiky	I 1 mesiac
I 1.3	I laboratórium DNA diagnostiky	I 2 mesiace
I 1.4	I ambulancia klinického genetika	I 1 mesiac
I	I pobyt vo vzdelávacej ustanovizni	I 1 mesiac
I 2.	I Molekulová genetika	I
I 2.1	I laboratórium molekulovej genetiky	I 25 mesiacov
I 2.2	I laboratórium klinickej cytogenetiky	I 2 mesiace
I 2.3	I laboratórium molekulovej cytogenetiky	I 1 mesiac
I 2.4	I ambulancia klinického genetika	I 1 mesiac
I 3.	I pobyt vo vzdelávacej ustanovizni	I 1 mesiac