

MINIMÁLNY ŠTANDARD PRE ŠPECIALIZAČNÝ ŠTUDIJNÝ PROGRAM
V ŠPECIALIZAČNOM ODBORE

LABORATORNE VYŠETROVACIE METÓDY V KLINICKEJ GENETIKE

a) Charakteristika študijného špecializačného odboru

1. Laboratorne vyšetrovacie metódy v klinickej genetike je špecializačný odbor, ktorý aplikuje poznatky z humánnej genetiky, biológie a molekulárnej biológie s cieľom diagnostiky genetických chorôb alebo určenia predispozície k týmto chorobám resp. s cieľom nastavenia správnej liečby pacienta. Odbor sa zaoberá laboratórnymi analýzami na úrovni chromozómov, DNA alebo RNA a proteínov za účelom dokázania špecifických genetických zmien.
2. Špecializačné štúdium trvá minimálne jeden rok.
3. Špecializačné štúdium nadväzuje na
 - a) vysokoškolské vzdelanie prvého stupňa v bakalárskom študijnom programe laboratorne vyšetrovacie metódy v zdravotníctve v študijnom odbore zdravotníckej vedy,
 - b) úplné stredné odborné vzdelanie v študijnom odbore zdravotnícky laborant alebo
 - c) vyššie odborné vzdelanie v študijnom odbore diplomovaný medicínsko-technický laborant.

b) Rozsah teoretických vedomostí, praktických zručností a skúseností potrebných na výkon špecializovaných pracovných činností

Položka 1

Rozsah teoretických vedomostí

1. ultraštruktúra bunky, význam organel z hľadiska funkcie bunky,
2. štruktúra a funkcia chromozómov,
3. typy a funkcie nukleových kyselín (DNA, RNA, mtDNA),
4. mitóza, meióza, ľudská gametogenéza (spermatogenéza, oogenéza),
5. typy a príklady mutácií na úrovni DNA a genómu,
6. chromozómové aberácie (numerické a štruktúrne aberácie chromozómov), príklady chromozómových aberácií, mikrolečné a mikroduplikačné syndrómy, mozaicizmus,
7. monogénová dedičnosť (autozómová dedičnosť, dedičnosť viazaná na pohlavné chromozómy), príklady monogénových chorôb,
8. multifaktoriálna dedičnosť,
9. základy kancerogenézy a neoplastickej transformácie buniek,
10. genetické testovanie, typy testov a praktické postupy a ich výstupy,
11. princíp a metódy detekcie mutácií, variantov v ľudskom genóme,
12. laboratorne postupy a metódy identifikácie ľudských chromozómov (klasická cytogenetika), využitie v praxi,
13. princíp a metódy molekulovej cytogenetiky a využitie v klinickej praxi,
14. zásady, princípy práce na príjme materiálu v genetickom laboratóriu,
15. ochrana osobných údajov podľa právnych predpisov upravujúcich ochranu osobných údajov,
16. zásady správnej laboratornej praxe, váženie, meranie pH, príprava a riedenie roztokov, sterilizácia, hygiena pri práci, zásady sterilnej práce v genetickom laboratóriu, starostlivosť o prístroje, pipety a vzorky, skladovanie vzoriek, chemikálií a reagensí, archivácia vzoriek DNA a preparátov, práca s laboratórnym informačným systémom.

Položka 2

Rozsah praktických zručností a skúseností

A. Minimálny počet zdravotných výkonov

1. Klinická cytogenetika		
1.1	kultivácia PHA-stimulovanej periférnej krvi, spracovanie kultúr, príprava cytogenetických preparátov vrátane použitia identifikačných metód	100
1.2	kultivácie nestimulovanej periférnej krvi a kostnej drene, spracovanie kultúr, príprava cytogenetických preparátov vrátane použitia identifikačných metód	30
1.3	kultivácia plodovej vody a choriových klkov, spracovanie kultúr, príprava cytogenetických preparátov vrátane použitia identifikačných metód	20
1.4	zhodnotenie karyotypu periférnej krvi	50
1.5	zhodnotenie karyotypu kostnej drene	10
1.6	zhodnotenie karyotypu z plodovej vody a choriových klkov	20
1.7	FISH – zhotovenie preparátov, výber sond	30
2. Molekulová genetika		
2.1	praktické skúsenosti na príjme materiálu v genetickom laboratóriu, príjem vzorky, archivácia vzorky	200

2.2	techniky izolácie DNA a RNA z rôznych typov biologického materiálu (periférna krv, plazma, natívne tkanivo, paraafínom fixované tkanivo), vrátane stanovenia koncentrácie DNA/RNA a archivácia vzoriek	50
2.3	príprava PCR reakcie vrátane elektroforetickej separácie a qPCR	50
2.4	príprava fragmentačnej reakcie, SnaPshot reakcie, HRM reakcie	50
2.5	príprava sekvenačnej reakcie, vrátane purifikačných metód sekvenačných reakcií a NGS analýzy	20

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 štúdia

Špecializačné štúdium sa začína dňom zaradenia do špecializačného štúdia podľa zostaveného študijného plánu, pozostáva z praktickej a teoretickej časti, pričom praktické vzdelávanie má prevahu. Špecializačné štúdium sa ukončí 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

laboratórium cytogenetiky	5 mesiacov
laboratórium molekulovej cytogenetiky (FISH)	3 týždne
laboratórium DNA diagnostiky	5 mesiacov
ambulancia klinického genetika	1 týždeň
pobyt vo vzdelávacej ustanovizni	1 mesiac