

MINIMÁLNY ŠTANDARD PRE ŠPECIALIZAČNÝ ŠTUDIJNÝ PROGRAM  
V ŠPECIALIZAČNOM ODBORE

**LEKÁRSKA GENETIKA.**

**1. Charakteristika špecializačného odboru**

Lekárska genetika je špecializačný odbor, ktorý aplikuje poznatky z humánnej genetiky, cytogenetiky, biológie, biochémie a molekulárnej biológie do klinickej praxe. Patrí k najrýchlejšie sa rozvíjajúcim odborom modernej medicíny. Podieľa sa na vyhľadávaní jedincov a rodín s genetickým ochorením alebo v ich riziku, rozhodujúcou mierou prispieva k diagnostike dedičných a vrodených ochorení, určuje smer v liečbe týchto ochorení a spolupracuje s ďalšími odbormi pri dispenzarizácii pacientov a rodín postihnutých vrodenými a dedičnými patologickými stavmi.

**2. Dĺžka špecializačného štúdia**

Špecializačné štúdium trvá najmenej 4 roky.

**3. Požiadavky na zaradenie do špecializačného štúdia**

Odborná spôsobilosť na výkon odborných pracovných činností v zdravotníckom povolaní lekár.<sup>1)</sup>

**4. Obsah a rozsah špecializačného štúdia**

**A. Teoretické vedomosti**

1. História genetiky. Objavenie základných zákonov genetiky. Významné objavy v molekulárnej genetike a cytogenetike v 20. storočí. Začiatky klinickej genetiky.
2. Formálna genetika. Základné princípy a pojmy (napríklad genotyp, fenotyp, alela). Typy monogénnej dedičnosti, polygénna a multifaktoriálna dedičnosť, mitochondriálna dedičnosť.
3. Nemendelovská dedičnosť, epigenetika, genetický imprinting, variabilná expresivita, neúplná penetrancia, interakcia.
4. Základné typy chorôb v klinickej genetike, monogénne ochorenia, polygénne a multifaktoriálne choroby, vrodené vady, chromozómové aberácie, riziká a predispozície.
5. Chromozomálna podstata dedičnosti, karyotyp človeka, autozómy, gonozómy, numerické a štrukturálne aberácie (klinický obraz najvýznamnejších syndrémov),

---

<sup>1)</sup> § 33 a 33a zákon č. 578/2004 Z. z. o poskytovateľoch zdravotnej starostlivosti, zdravotníckych pracovníkoch, stavovských organizáciách v zdravotníctve a o zmene a doplnení niektorých zákonov v znení neskorších predpisov a nariadenie vlády č. 296/2010 Z. z. o odbornej spôsobilosti na výkon zdravotníckeho povolania, spôsobe ďalšieho vzdelávania zdravotníckych pracovníkov, sústave špecializačných odborov a sústave certifikovaných pracovných činností v znení neskorších predpisov.

somatické a gametické aberácie, submikroskopické prestavby, varianty počtu kópií (CNV- Copy Number Variation).

6. Základy molekulárnej genetiky. Centrálna dogma molekulárnej biológie, štruktúra a funkcie nukleových kyselín, replikácia transkripcie, translácia, reverzná transkripcia, genetický kód. Zostrih a jeho význam. Princípy regulácie génovej expresie.
7. Zmeny genetickej informácie. Mutácie a polymorfizmy – definície a význam, typy génových mutácií a ich možný dopad na proteosyntézu, zostrihové mutácie, predikčné programy.
8. Reparačné mechanizmy nukleových kyselín. Základné rozdelenia. Významné choroby súvisiace s narušením reparačných mechanizmov DNA.
9. Génová väzba. Definícia a základné princípy. Sila väzby a jej možné výpočty. Väzobná fáza (Cis x Trans). Haplotypy a ich význam v klinickej genetike, príklady.
10. Ľudský genóm. Základné fakty (veľkosť, počet génov, základné typy sekvencií). Projekt ľudského genómu, možnosti využitia a obmedzenia pre klinickú genetiku. Transkriptóm, proteóm, metabolóm.
11. Škodlivé environmentálne faktory. Mutagény, teratogény a karcinogény. Definícia a rozdelenie. Problematika expozície v tehotenstve. Všeobecné princípy testovania mutagénneho potenciálu.
12. Laboratórne metódy molekulárnej genetiky. Izolácia DNA, blotovacie metódy, priama a nepriama DNA diagnostika, PCR a jej modifikácie, MLPA (Multiplex Ligation – dependent Probe Amplification), sekvenovanie DNA vrátane metód MPS, interpretácia výsledkov.
13. Cytogenetické laboratórne metódy. Klasifikácia chromozómov, typy prúžkovania. Princípy molekulárnej cytogenetiky, typy metód, microarray metódy. Testovanie získaných chromozómových aberácií. Základy ISCN nomenklatúry.
14. Základy populačnej genetiky. Hardy-Weinbergov zákon, populačné polymorfizmy, význam pre lekársku genetiku.
15. Základy biochemickej genetiky. Dedičné metabolické poruchy (DMP) a ich rozdelenie. Základný klinický obraz a liečba DMP s akútnym priebehom. Možnosti liečby DMP s chronickým priebehom. Najčastejšie DMP v našej populácii. Novorodenecký screening DMP, screening heterozygotov a prenatalná diagnostika DMP.
16. Genetická epidemiológia a bioštatistika. Najčastejšie monogénne choroby a chromozómové aberácie v našej populácii. Princípy a význam registrácie vrodených vývojových chýb.
17. Prenatálna diagnostika, princípy biochemického a ultrazvukového screeningu, najčastejšie screeningové programy v SR a ich účinnosť, metódy invazívnej prenatalnej diagnostiky a indikácie k ich vykonaniu, cytogenetické a molekulárne genetické vyšetrenia najčastejšie indikované v rámci prenatalnej diagnostiky, neinvazívne prenatálne genetické testovanie (NIPT).
18. Základy imunogenetiky: Genetická regulácia špecifická a nešpecifická imunitná odpoveď. Primárne imunodeficiencie. HLA systém a problematika predispozície k imunopatologickým ochoreniam.
19. Základy onkogenetiky. Molekulárna podstata nádorového bujnenia. Onkogény, tumor-supresorové a mutátorové gény. Hereditárne nádorové syndrómy – základné diagnózy, klinické prejavy, typické rodokmene, indikácie k molekulárno genetickej diagnostike. Princípy genetického poradenstva v rodinách s výskytom nádorového ochorenia.

20. Genetické poradenstvo. Genealogická metóda a jej aplikácie v klinickej praxi. Základné princípy výpočtov rizika rekurencie. Najčastejšie indikácie ku genetickému poradenstvu a všeobecné princípy konzultácie. Modelové prípady: príbuzenské sobáše, prekoncepčné konzultácie, sterilita či infertilita páru, vrodené vady v rodine, expozícia mutagénom a teratogénom.
21. Základy reprodukčnej genetiky. Genetické príčiny sterility a infertility. Základné typy genetického laboratórneho vyšetrenia u sterilných a infertilných párov. Možnosti asistovanej reprodukcie, základné metódy. Darcovstvo gamiet, genetické vyšetrenie darcov. Preimplantačná genetická diagnostika – metódy, možnosti a indikácie, karyomapping.
22. Základy neurogenetiky. Najčastejšie typy neuromuskulárnych chorôb v detskom a dospelom veku. Psychomotorická retardácia a poruchy učenia či chovania. Geneticky podmienené epileptické syndrómy. Neurodegeneratívne ochorenia. Senzorické poruchy.
23. Základy kardiogenetiky. Významné kardiologické diagnózy s monogénnym typom dedičnosti. Kardiomyopatie, arytmie, postihnutia srdca u vrodených porúch spojivového tkaniva.
24. Genetika v pediatrii. Vrodené vady – najčastejšie vady u detí, diagnostika, možnosti riešenia. Neurčité pohlavia, hermafroditizmus a pseudohermafroditizmus. Poruchy rastu. Poruchy puberty. Vrodené poruchy spojivového tkaniva. Skeletálne dysplázie. Genodermatózy.
25. Multifaktoriálne ochorenia a heterogénne diagnózy. Diabetes mellitus a ďalšie autoimunitné ochorenia.
26. Základy farmakogenetiky a genomiky. Základné definície, genetické varianty ovplyvňujúce metabolizmus xenobiôtík, príklady chorôb, významné skupiny liekov z pohľadu farmakogenetiky.
27. Bioinformatika; významné online databázy z pohľadu lekárskej genetiky napríklad: OMIM, Orphanet, Decipher, ECARUCA, HPO. Hodnotenie dopadu sekvenčných variantov a submikroskopických aberácií *in silico*, problematika variantov nejasného významu.
28. Liečba geneticky podmienených chorôb. Diétne a režimové opatrenia. Farmakoterapia, proteínové reaktivátory, biologická liečba. Génová a bunková terapia, transplantácia.
29. Etické aspekty lekárskej genetiky. Etika genetického poradenstva, etika prediktívneho testovania, etika prenatalnej diagnostiky, etika genetického testovania.
30. Právne aspekty lekárskej genetiky. Informovaný súhlas, jeho náležitosti a zásady správneho vyplnenia. Negatívny a pozitívny reverz. Zákonné limity ukončenia gravidity z genetickej indikácie.
31. Domáce a medzinárodné odborné doporučenia v oblasti lekárskej genetiky. Prenatálna diagnostika. Reprodukčná genetika. Onkogenetické DTC (direct to consumer) testovania, stanovisko ESHG (The European Society of Human Genetics) k tomuto testovaniu. Testovanie detí.
32. Genetika a spoločnosť. Lekárska genetika vo vzťahu k ostatným medicínskym špecializáciám. Genetika v „nelekárskych“ súvislostiach (napríklad rekreačná genetika, genografické testy, testy príbuznosti).

33. Znalosti o obsahu, rozsahu a spôsobe vedenia zdravotníckej dokumentácie podľa súčasných predpisov.

#### A.1 Špecifické témy

1. identifikácia násilia páchaného na dieťaťati vo všetkých jeho formách, vrátane sexuálneho zneužívania dieťaťa a sexuálneho vykorisťovania dieťaťa, spolupráca s príslušnými štátnymi orgánmi,
2. identifikácia rizík vývinových ťažkostí a odchýlky vo vývine dieťaťa.

Ak účastník špecializačného štúdia témy uvedené v časti A.1 absolvoval v rámci iného špecializačného študijného programu alebo certifikačného študijného programu, nemusí ich opakovane absolvovať.

#### A.2 Všeobecné témy

1. zdravotnícka legislatíva,
2. zdravotnícka etika,
3. systém verejného zdravotného poistenia,
4. systém sociálneho zabezpečenia a lekárska posudková činnosť,
5. práva pacienta, vrátane práv osôb so zdravotným postihnutím,
6. znalosti právnych predpisov vydávaných Ministerstvom zdravotníctva SR a inými orgánmi štátnej správy vo vzťahu k oblasti zdravotníctva a špeciálne z oblasti genetiky a manipulácie s DNA,
7. znalosti právnych predpisov Európskej únie týkajúce sa odboru,
8. znalosti etických noriem lekárskeho povolania, vedomosti o ich uplatnení v praxi,
9. základné znalosti posudkového lekárstva, revíznej činnosti, lekárskej etiky, organizácie poskytovania zdravotných služieb,
10. znalosti vykazovania zdravotných výkonov pre poisťovne, znalosti o základoch ekonomiky v zdravotníctve,
11. vedomosti z ovládania počítačovej techniky ako prostriedku pre vyhľadávanie a ukladanie dát, odborných informácii a komunikácie.

Ak účastník špecializačného štúdia témy uvedené v časti A.2 absolvoval v rámci iného špecializačného študijného programu alebo certifikačného študijného programu, nemusí ich opakovane absolvovať.

### B. Praktické zručnosti

#### B.1 Počet zdravotných výkonov

Zdravotný výkon	Počet	
	asistencia	samostatne
klinicko-morfologické vyšetrenie detských pacientov s vrodenými vývojovými chybami	-	50
asistencia pri amniocentéze alebo CVS	30	-
asistencia pri prenatálnom ultrazvukovom vyšetrení	200	-
vyšetrenie probanda s genetickým ochorením, zhotovenie rodokmeňa, genealogická analýza	-	300

vyšetrenie a konzultácia pacienta s neuromuskulárnym, neurodegeneratívnym, psychiatrickým ochorením	-	30
vyšetrenie a konzultácia pacientov a členov rizikových rodín s onkologickým ochorením	-	30

dymorfologické vyšetrenie syndromologická diagnostika	-	30
genetická konzultácia monogénnych ochorení rozličných orgánových systémov	-	30
indikácia, konzultácia pred a po prenatálnej diagnostike	-	30
vyšetrenia a konzultácia párov s reprodukčnými stratami	-	30
genetická konzultácia pri konsangvinite a environmentálnom riziku pre plod	-	20
vyšetrenie a genetická konzultácia pri chromozómových anomáliách	-	20
laboratorné postupy DNA analýzy a interpretácia výsledkov	-	20
vyhotovenie a zhodnotenie cytogenetického preparátu ( <i>karyotypu</i> )	-	20

## B.2 Rozsah povinnej odbornej zdravotníckej praxe

Pracovisko	Dĺžka
detské oddelenie	9 mesiacov
neonatologické oddelenie	1 mesiac
gynekologicko pôrodnické oddelenie	2 mesiace
ultrazvuková ambulancia na gynekologicko-pôrodnickom oddelení	1 mesiac
cytogenetické laboratórium	1 mesiac
neurologické oddelenie	2 mesiace
oddelenie vnútorného lekárstva	2 mesiace
DNA-laboratórium	2 mesiace
pracovisko vzdelávacej ustanovizne	2 mesiace
ambulancia lekárskej genetiky	26 mesiacov

## C. Nácvik techník komunikácie

1. osobnostné predpoklady efektívnej komunikácie,
2. verbálna a neverbálna komunikácia,
3. asertívne zvládanie konfliktov a náročných komunikačných partnerov, vrátane osôb so zdravotným znevýhodnením, marginalizovaných rómskych komunit, ľudí bez domova, utečencov, migrantov a iných zraniteľných skupín, s ohľadom na ich špecifické potreby v komunikácii.

Ak účastník špecializačného štúdia témy uvedené v časti C. absolvoval v rámci iného špecializačného študijného programu alebo certifikačného študijného programu, v období kratšom ako 10 rokov, nemusí ich opakovane absolvovať.

## 5. Ukončenie špecializačného štúdia

Špecializačné štúdium sa ukončí špecializačnou skúškou pred skúšobnou komisiou, ktorej súčasťou je obhajoba písomnej práce.

## **6. Výstupné zručnosti a vedomosti**

1. vykonávať genetické konzultácie zamerané na prenatálnu aj postnatálnu starostlivosť v celej šírke oboru klinická genetika,
2. vykonávať diagnostiku, prevenciu a dispenzarizáciu pacientov postihnutých dedičným ochorením,
3. podieľať sa na navrhovaní ďalšieho menežmentu a liečby pacientov s dedičným ochorením v spolupráci so špecialistami jednotlivých medicínskych odborov,
4. komunikovať s pacientami s poruchami plodnosti navštevujúcimi IVF centrá, poskytovať im prekoncepčné a preimplantačné poradenstvo,
5. podieľať sa na vyhodnocovaní molekulárne genetických a cytogenetických vyšetrení,
6. interpretovať výsledky z molekulárne genetických a cytogenetických vyšetrení, vypracovávať na základe týchto výsledkov postupy ďalšej dispenzarizácie, liečby a monitorovania pacienta,
7. pracovať s celosvetovými databázami genetických ochorení a syndrómov,
8. narábať s globálnymi databázami evidujúcimi patologické nálezy z analýzy DNA, interpretovať tieto nálezy zrozumiteľne pre špecialistov aj pacientov.