

# ŠPECIALIZAČNÝ ŠTUDIJNÝ PROGRAM PRE ŠPECIALIZAČNÝ ODBOR

## LEKÁRSKA GENETIKA

### č. A 034

#### a) Charakteristika špecializačného odboru a dĺžka trvania špecializačného štúdia

1. Lekárska genetika je špecializačný odbor, ktorý aplikuje poznatky z humánnej genetiky a biológie do klinickej praxe. Svojou náplňou a špecifickým zameraním je neoddeliteľnou súčasťou liečebno-preventívnej starostlivosti o pacientov a rodiny s genetickými chorobami, alebo v ich riziku.
2. Špecializačné štúdium trvá štyri roky.

#### b) Určenie stupňa vzdelania

Vysokoškolské vzdelanie druhého stupňa v študijnom odbore všeobecné lekárstvo s akademickým titulom MUDr..

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

##### Položka 1

##### Rozsah teoretických vedomostí

**A.** Špecialista v lekárskej genetike má základné znalosti z klinických odborov gynekológia a pôrodníctvo, pediatria, vnútorné lekárstvo a neurológia, ktoré nadobudne v priebehu klinickej praxe na týchto oddeleniach.

##### **B.**

1. etiológia, patogenéza genetických chorôb (rôznych orgánov a systémov), základné diagnostické a liečebné postupy v rozsahu získanom základným štúdiom a v postgraduálnom vzdelávaní,
2. osobitosti klinickej manifestácie genetických chorôb v jednotlivých vekových skupinách a ich diagnostika na klinickej úrovni,
3. molekulová biológia a humánna genetika (bunkový cyklus, organizácia a funkcia genómu, nukleárny, mitochondriálny genóm, typy dedičnosti),
4. základné biologické princípy mutagenézy, teratogenézy, epigenetické vplyvy,
5. vznik, molekulárna, biochemická, chromozómová a bunková podstata ochorení, výskyt, rozdelenie, epidemiológia genetických patologických stavov,
6. princípy a metódy DNA diagnostiky a ich využitie v praxi,
7. genetický polymorfizmus a jeho využitie, farmakogenetika,
8. normálny rast a vývin, základy embryológie, mechanizmy abnormálnej morfogénézy, vrodené vývinové chyby,
9. základné princípy dyzmorfológie a syndromologickej diagnostiky, terminológia a klasifikácia dyzmorfnych znakov na príkladoch,
10. monogénové choroby s častým výskytom, klinicko-genetická charakteristika, molekulová podstata, genotypovo-fenotypová korelácia., konzultácia,

11. onkogenetika, hemoblastózy, solídne tumory, syndromické neoplázie, prekancerózy,
12. neurogenetika a psychiatria – napríklad nervovosvalové ochorenia, behaviorálna symptomatológia, mentálny regres, mentálna retardácia,
13. chromozómové aberácie, epidemiológia, klinika, princípy cytogenetickej a molekulovo-cytogenetickej diagnostiky, konzultácia, prevencia,
14. mnohofaktorovo podmienené choroby, výpočet rizika, genetická konzultácia, prevencia,
15. mitochondriálna dedičnosť a choroby, princípy a metódy diagnostiky a konzultácie,
16. základné princípy biochemickej genetiky, metabolické choroby, genetická konzultácia,
17. klinické a laboratórne diagnostické metódy (postnatálne, prenatalne, predsymptomatické, predimplantačné, detekcia prenášačov), indikácie,
18. postupy, indikácie a metódy prenatalnej diagnostiky,
19. princíp a možnosti génovej terapie,
20. právne predpisy vzťahujúce sa na oblasť poskytovania zdravotnej starostlivosti na všeobecnej a genetickej úrovni.

## **Položka 2**

### **Rozsah praktických zručností a skúseností**

#### **Oddiel 1**

##### **Počet zdravotných výkonov**

<b>A.</b>		
1.	klinicko-morfologické vyšetrenie detských pacientov s vrodenými vývojovými chybami	50
2.	asistencia pri amniocentéze a ultrazvukovom vyšetrení	50
3.	zhotovenie rodokmeňa, genealogická analýza	400
4.	vyšetrenie a konzultácia pacienta s neuromuskulárnym, neurodegeneratívnym, psychiatrickým ochorením	30
5.	vyšetrenie párov s reprodukčnými poruchami	50
6.	vyšetrenie a konzultácia pacientov a členov rizikových rodín s onkogenetickými chorobami (hemoblastózy, solídne tumory)	30
7.	dymorfologické vyšetrenie, syndromologická diagnostika	30
8.	genetická konzultácia monogénových ochorení rôznych orgánových systémov	50
9.	indikácia, konzultácia pred a po prenatalnej diagnostike	50
10.	laboratórne postupy DNA analýzy a interpretácia výsledkov	20
11.	vyhotovenie a zhodnotenie cytogenetického preparátu (karyotypu)	20
12.	vyšetrenie a genetická konzultácia pri chromozómových anomáliach	20
13.	genetická konzultácia pri konsangvinite a enviromentálnom riziku pre plod	20

#### **B. Praktické skúsenosti**

1. základné klinické vyšetrenie pacienta, zhodnotenie parametrov diferenciálnej diagnostiky na úrovni objektívneho nálezu,
2. analýza klinických a laboratórnych náleзов, schopnosť racionálnej indikácie špecifických laboratórnych genetických metód,
3. aplikácia modelových diagnostických algoritmov pre vybrané choroby s prvotným záchyтом v rozličných odboroch,
4. klasifikácia dymorfných znakov (major a minor anomálie), základné antropometrické metódy, základy rádiológie skeletu, postupy syndromologickej diagnostiky, praktické preukázanie postupov a dôkazov stanovenej syndrómovej diagnózy u dymorfných pacientov a u pacientov s vrodenými vývojovými chorobami,

5. genealogická metóda, logický rozbor, súvislosti, diagnostický a prognostický význam,
6. indikácia a interpretácia výsledkov špecifických genetických laboratórnych vyšetrení (biochemických, chromozómovej analýzy a analýzy DNA),
7. genetická konzultácia v rôznych modelových situáciach, výpočet, odhad rizika, návrh k preventívnym opatreniam a liečbe,
8. individuálne postupy prevencie pre pacientov a rizikových členov rodiny, racionálne indikovať predsymptomatickú diagnostiku,
9. schopnosť vedenia genetickej konzultácie exaktne, aktuálne, nedirektívne s ohľadom na intelektovú úroveň konzultovaného, etnickú rozdielnosť, religiozitu s dodržiavaním etických a psychologických zásad,
10. princípy racionálnej medziodborovej a zahraničnej spolupráce v diagnostickom procese,
11. evidencia, hlásenie genetických chorôb, iná dokumentačná a administratívna činnosť v odbore,
12. vypracovanie písomnej správy, posudková a znalecká činnosť v odbore.

#### **d) Organizačná forma špecializačného štúdia**

Špecializačné štúdium sa začína akademickým rokom podľa zostaveného študijného plánu. Pozostáva z praktickej časti a teoretickej časti, pričom praktické vzdelávanie má prevahu. Špecializačné štúdium sa ukončí skúškou pred komisiou, ktorej súčasťou je obhajoba písomnej práce.

#### **e) Rozsah a zameranie odbornej zdravotníckej praxe vykonávanej na jednotlivých pracoviskách zdravotníckych zariadení, jej minimálna dĺžka a časový priebeh**

1.	detské oddelenie	9 mesiacov
2.	neonatologické oddelenie	1 mesiac
3.	gynekologicko pôrodnické oddelenie	2 mesiace
4.	cytogenetické laboratórium	2 mesiace
5.	neurologické oddelenie	2 mesiac
6.	vnútorné lekárstvo	2 mesiac
7.	DNA-laboratórium	1 mesiac
8.	školiaci pobyt (rozdelený) na pracovisku vzdelávacej ustanovizne	2 mesiace
9.	ambulancia lekárskej genetiky	26 mesiacov