

Věstník MZd ČR, částka 2/2019
Vzdělávací program specializačního oboru
LÉKAŘSKÁ GENETIKA
vlastní specializovaný výcvik

1 Cíl specializačního vzdělávání

2 Minimální požadavky na specializační vzdělávání

- 2.1 Základní interní kmen - v délce 30 měsíců
- 2.2 Základní pediatrický kmen - v délce 30 měsíců
- 2.3 Základní gynekologicko-porodnický kmen - v délce 30 měsíců
- 2.4 Vlastní specializovaný výcvik - v délce 18 měsíců
- 2.5 Teoretická část vzdělávacího programu

3 Rozsah požadovaných teoretických znalostí a praktických dovedností ověřovaných na konci vlastního specializovaného výcviku

4 Všeobecné požadavky

5 Potvrzení hodnocení o průběhu specializačního vzdělávání

6 Charakteristika činností, pro které absolvent specializačního vzdělávání získal způsobilost

7 Charakteristika akreditovaných pracovišť

8 Programy povinných vzdělávacích aktivit a personální zabezpečení a technické a věcné vybavení pro jejich realizaci - charakteristika

1 Cíl specializačního vzdělávání

Cílem specializačního vzdělávání je získání teoretických znalostí a praktických dovedností, které umožní absolventovi samostatnou činnost v oboru lékařská genetika, která umožní absolventovi samostatnou činnost na pracovištích lékařské genetiky v úzké spolupráci s cytogenetickými a molekulárně genetickými laboratořemi a biochemicko-genetickými pracovišti.

2 Minimální požadavky na specializační vzdělávání

Podmínkou pro zařazení do specializačního vzdělávání v oboru lékařská genetika je získání odborné způsobilosti k výkonu povolání lékaře ukončením nejméně šestiletého prezenčního studia na lékařské fakultě, které obsahuje teoretickou a praktickou výuku v akreditovaném magisterském studijním programu všeobecné lékařství.

Specializační vzdělávání se uskutečňuje při výkonu lékařského povolání formou celodenní průpravy v rozsahu odpovídajícím stanovené týdenní pracovní době podle §79 zákona č. 262/2006

Sb., zákoník práce, ve znění pozdějších předpisů.

Specializační vzdělávání může v souladu s §5 odst. 4 zákona č. 95/2004 Sb., o podmínkách získávání a uznávání odborné způsobilosti a specializované způsobilosti k výkonu zdravotnického povolání lékaře, zubního lékaře a farmaceuta, ve znění pozdějších předpisů (dále jen "zákon č. 95/2004 Sb.") probíhat jako rozvolněná příprava, to je při nižším rozsahu, než je stanovená týdenní pracovní doba, přitom její rozsah nesmí být nižší, než je polovina stanovené týdenní pracovní doby. Jde-li o osobu na rodičovské dovolené nebo osobu pečující o dítě do zahájení povinné školní docházky, rozsah pracovní doby nesmí být nižší než jedna pětina stanovené týdenní pracovní doby. V tomto případě celková délka, úroveň a kvalita nesmí být nižší než v případě celodenní průpravy.

Specializační vzdělávání probíhá u poskytovatelů zdravotních služeb nebo jiných fyzických nebo právnických osob, kteří získali akreditaci podle zákona [č. 95/2004 Sb.](#)

Postup do vlastního specializovaného výcviku je podmíněn splněním všech požadavků stanovených pro získání teoretických znalostí a praktických dovedností stanovených v rámci vzdělávání v základním interním nebo pediatrickém nebo gynekologicko-porodnickém kmeni. Vlastní specializovaný výcvik probíhá na pracovištích akreditovaných pro specializační vzdělávání v oboru lékařská genetika a dalších oborů.

Podmínkou pro získání specializované způsobilosti v oboru lékařská genetika je zařazení do oboru, absolvování základního interního nebo pediatrického nebo gynekologicko-porodnického kmene (30 měsíců), vlastního specializovaného výcviku (18 měsíců) a úspěšné složení zkoušky po ukončení vzdělávání v základním kmeni a atestační zkoušky. Celková doba specializačního vzdělávání jsou 4 roky, z toho:

2.1 Základní interní kmen - v délce 30 měsíců

nebo

2.2 Základní pediatrický kmen - v délce 30 měsíců

nebo

2.3 Základní gynekologicko-porodnický kmen - v délce 30 měsíců

a

2.4 Vlastní specializovaný výcvik - v délce 18 měsíců

Obsah, rozsah a členění vzdělávání v základních kmenech, požadavky na technické a věcné vybavení, personální zabezpečení pracoviště, které jsou podmínkou pro získání akreditace k zajištění specializačního vzdělávání v základním kmeni a požadavky na teoretické znalosti a praktické dovednosti, které je nezbytné absolvovat před přihlášením ke zkoušce po ukončení vzdělávání v základním kmeni, stanoví vyhláška o vzdělávání v základních kmenech lékařů.

Část I.

2.4 Vlastní specializovaný výcvik - v délce 18 měsíců

a) povinná odborná praxe v oboru lékařská genetika

Akreditované zařízení	Počet měsíců
lékařská genetika poskytovatel zdravotních služeb musí splňovat podmínky stanovené vzdělávacím programem lékařská genetika	18 včetně účasti na vzdělávacích aktivitách uvedených v bodu 2.5

z toho	genetická ambulance pracoviště s akreditací I. nebo II. typu		15 měsíců
	z toho	cytogenetická laboratoř	2 měsíce
		molekulárně genetická laboratoř	2 měsíce
	genetické pracoviště s akreditací II. typu		3 měsíce
	z toho	genetická ambulance	1 měsíc
		cytogenetická laboratoř	1 měsíc
molekulárně genetická laboratoř		1 měsíc	

Část II.

2.5 Teoretická část vzdělávacího programu

a) účast na vzdělávacích aktivitách - povinná

Kurzy	Počet hodin
předatestační kurz Pokroky lékařské genetiky	16

b) účast na vzdělávacích aktivitách je povinná v tomto rozsahu:

- b1) všechny níže uvedené kurzy pro lékaře, kteří byli zařazení do vlastního specializovaného výcviku bez absolvování níže uvedených kurzů,**
- b2) kurzy Lékařská první pomoc, Základy zdravotnické legislativy, etiky a komunikace, Radiační ochrana, Základy vnitřního lékařství, Základy pediatrie a Základy gynekologie a porodnictví pro lékaře, kterým uplynulo od absolvování těchto kurzů více než 5 let, a**
- b3) kurz Prevence škodlivého užívání návykových látek (NL) a léčba závislosti pro lékaře, kterým uplynulo od absolvování tohoto kurzu více než 10 let.**

Kurzy	Počet hodin
kurz Lékařská první pomoc <i>povinné pro lékaře zařazené v základním interním nebo pediatrickém nebo gynekologicko-porodnickém kmeni</i>	20
kurz Základy zdravotnické legislativy, etiky a komunikace <i>povinné pro lékaře zařazené v základním interním nebo pediatrickém nebo gynekologicko-porodnickém kmeni</i>	12
kurz Prevence škodlivého užívání návykových látek (NL) a léčba závislosti <i>povinné pro lékaře zařazené v základním interním nebo pediatrickém nebo gynekologicko-porodnickém kmeni</i>	4
kurz Radiační ochrana <i>povinné pro lékaře zařazené v základním interním nebo pediatrickém nebo gynekologicko-porodnickém kmeni</i>	4
kurz Základy vnitřního lékařství <i>povinné pro lékaře zařazené v základním interním kmeni</i>	40
kurz Základy pediatrie <i>povinné pro lékaře zařazené v základním pediatrickém kmeni</i>	40
kurz Základy gynekologie a porodnictví <i>povinné pro lékaře zařazené v základním gynekologicko-porodnickém kmeni</i>	40

Pokud školeneц absolvoval kurzy dle části II. b) v rámci základního interního nebo pediatrického nebo gynekologicko-porodnického kmene, neabsolvuje je v rámci specializovaného výcviku.

b) účast na vzdělávacích aktivitách - doporučená

Aktivity	Délka trvání
účast alespoň na jednom mezinárodním genetickém kurzu, účast na odborných seminářích a konferencích Společnosti lékařské genetiky CLS JEP (dále jen "SLG CLS JEP") nebo na školících akcích Institutu postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví (dále jen "IPVZ") nebo dalších organizací (Česká lékařská komora apod.).	v rozsahu min. 20 hod.

3 Rozsah požadovaných teoretických znalostí a praktických dovedností ověřovaných na konci vlastního specializovaného výcviku

Teoretické znalosti

Historie genetiky. Objevení základních zákonů genetiky. Významné objevy v molekulární genetice a cytogenetice ve 20. století. Začátky klinické genetiky.

Formální genetika. Základní principy a pojmy (genotyp, fenotyp, alela aj.). Typy monogenní dědičnosti, polygenní a multifaktoriální dědičnost, mitochondriální dědičnost.

Nemendelovská dědičnost, epigenetika, genetický imprinting, variabilní expresivita, neúplná penetrance, interakce.

Základní typy chorob v klinické genetice, monogenní onemocnění, polygenní a multifaktoriální choroby, vrozené vady, chromozómové aberace, rizika a predispozice.

Chromozomální podstata dědičnosti, karyotyp člověka, autozomy, gonozomy, numerické a strukturní aberace (klinický obraz nejvýznamnějších syndromů), somatické a gametické aberace, submikroskopické přestavby, varianty počtu kopií (CNV).

Základy molekulární genetiky. Centrální dogma molekulární biologie, struktura a funkce nukleových kyselin, replikace, transkripce, translace, reverzní transkripce, genetický kód. Sestřih a jeho význam. Principy regulace genové exprese.

Změny genetické informace. Mutace a polymorfismy - definice a význam, typy genových mutací a jejich možný dopad na proteosyntézu, sestřihové mutace, predikční programy.

Reparační mechanismy nukleových kyselin. Základní rozdělení. Významné choroby související s narušením reparačních mechanismů DNA.

Genová vazba. Definice a základní principy. Síla vazby a její možné výpočty. Vazebná fáze (Cis x Trans). Haplotypy a jejich význam v klinické genetice, příklady. Vazebné studie.

Lidský genom. Základní fakta (velikost, počet genů, základní typy sekvencí). Projekt lidského genomu, možnosti využití a omezení pro klinickou genetiku. Transkriptom, proteom, metabolom.

Škodlivé environmentální faktory. Mutageny, teratogeny a kancerogeny. Definice a rozdělení.

Problematika expozice v těhotenství. Obecné principy testování mutagenního potenciálu.

Laboratorní metody molekulární genetiky. Izolace DNA, blotovací metody, přímá a nepřímá DNA diagnostika, PCR (polymerázová řetězová reakce) a její modifikace, MLPA (Multiplex Ligation - dependent Probe Amplification), sekvenování DNA včetně metod MPS, interpretace výsledků.

Cytogenetické laboratorní metody. Klasifikace chromozomů, typy pruhování. Principy molekulární cytogenetiky, typy metod, microarray metody. Testování získaných chromozómových aberací. Základy 1SCN nomenklatury.

Základy populační genetiky. Hardy-Weinbergův zákon, populační polymorfismy, význam pro lékařskou genetiku.

Základy biochemické genetiky. Dědičné metabolické poruchy (DMP) a jejich rozdělení. Základní klinický obraz a léčba DMP s akutním průběhem. Možnosti léčby DMP s chronickým průběhem. Nejčastější DMP v české populaci. Novorozenecký screening DMP, screening heterozygotů a prenatální diagnostika DMP.

Genetická epidemiologie a biostatistika. Nejčastější monogenní choroby a chromozómové aberace v naší populaci. Principy a význam registrace vrozených vad.

Prenatální diagnostika, principy biochemického a ultrazvukového screeningu, nejčastější screeningové programy v ČR a jejich účinnost, metody invazivní prenatální diagnostiky a indikace k jejich provedení, cytogenetická a molekulárně genetická vyšetření nejčastěji indikovaná v rámci prenatální diagnostiky, neinvazivní prenatální genetické testování (NIPT). Základy imunogenetiky: Genetická regulace specifické i nespecifické imunitní odpovědi. Primární imunodeficiencie. HLA systém a problematika predispozic k imunopatologickým onemocněním.

Základy onkogenetiky. Molekulární podstata nádorového bujení. Onkogeny, tumor-supresorové a mutátorové geny. Hereditární nádorové syndromy - základní diagnózy, klinické projevy, typické rodokmeny, indikace k molekulárně genetické diagnostice. Principy genetického poradenství v rodinách s výskytem nádorového onemocnění.

Genetické poradenství. Genealogická metoda a její aplikace v klinické praxi. Základní principy výpočtu rizika rekurence. Nejčastější indikace ke genetickému poradenství a obecné principy konzultace. Modelové případy: příbuzenské sňatky, prekoncepční konzultace, sterilita či infertilita páru, vrozené vady v rodině, expozice mutagenům a teratogenům.

Základy reprodukční genetiky. Genetické příčiny sterility a infertility. Základní typy genetického laboratorního vyšetření u sterilních a infertilních párů. Možnosti asistované reprodukce, základní metody. Dárcovství gamet, genetické vyšetření dárců. Preimplantační genetická diagnostika - metody, možnosti a indikace, karyomapping.

Základy neurogenetiky. Nejčastější typy neuromuskulárních chorob v dětském a dospělém věku. Psychomotorická retardace a poruchy učení či chování. Geneticky podmíněné epileptické syndromy. Neurodegenerativní onemocnění. Senzorické poruchy.

Základy kardiogenetiky. Významné kardiologické diagnózy s monogenním typem dědičnosti. Kardiomyopatie, arytmie, postižení srdce u vrozených poruch pojivové tkáně.

Genetika v pediatrii. Vrozené vady - nejčastější vady u dětí, diagnostika, možnosti řešení. Neurčité pohlaví, hermafroditismus a pseudohermafroditismus. Poruchy růstu. Poruchy puberty. Vrozené poruchy pojivové tkáně. Skeletální dysplázie. Genodermatózy.

Multifaktoriální onemocnění a heterogenní diagnózy. Diabetes mellitus a další autoimunitní onemocnění,

Základy farmakogenetiky/-genomiky. Základní definice, genetické varianty ovlivňující metabolismus xenobiotik, příklady chorob, významné skupiny léků z pohledu farmakogenetiky.

Bioinformatika. Významné Online databáze z pohledu lékařské genetiky, OMIM, Orphanet, Decipher, ECARUCA, HPO aj. Hodnocení dopadu sekvenčních variant a submikroskopických aberací in silico, problematika variant nejasného významu.

Léčba geneticky podmíněných chorob. Dietní a režimová opatření. Farmakoterapie, proteinové reaktivátory, biologická léčba. Genová a buněčná terapie, transplantace. Etické aspekty lékařské genetiky. Etika genetického poradenství, etika prediktivního testování, etika prenatální diagnostiky, etika genetického testování.

Právní aspekty lékařské genetiky. Informovaný souhlas, jeho náležitosti a zásady správného vyplnění. Negativní reverz. Zákonné limity ukončení těhotenství z genetické indikace.

Domácí a mezinárodní odborná doporučení v oblasti lékařské genetiky. Prenatální diagnostika. Reprodukční genetika. Onkogenetická. DTC testování, Testování dětí aj. Genetika a společnost. Lékařská genetika ve vztahu k ostatním medicínským specializacím Odborné společnosti. Genetika v "nelékařských" souvislostech (rekreační genetika, geografické testy, testy příbuzenství aj.).

Praktické dovednosti - Ambulance a komunikace

Základy klinického vyšetření dospělého i dětského probanda.

Genealogická analýza, sestavení rodokmenu.
Odběr rodinné anamnézy se zaměřením na genetickou problematiku.
Analýza a interpretace rizik plynoucích z rodinné anamnézy.
Genetické poradenství pro všechny typy geneticky podmíněných onemocnění v oblasti prenatalní a preimplantační diagnostiky, onkogenetiky, neurogenetiky včetně prediktivního nebo presymptomatického testování genů vysokého rizika.
Genetické poradenství a komunikace směrem k pacientovi, jeho rodině i dalším specialistům účastným na zdravotní péči.
Genetické poradenství v reprodukční genetice včetně vyšetření dárců gamet.
Registrace vrozených vývojových vad a výsledků prenatalní diagnostiky.
Vedení dokumentace. Informovaný souhlas v lékařské genetice.
Etika genetického poradenství a testování včetně prediktivního testování.
Etika prenatalní diagnostiky, právní otázky ukončení těhotenství.
Právní aspekty lékařské genetiky.

Praktické laboratorní dovednosti

Znalosti o manipulaci se vzorky. Náležitosti odběru a transportu vzorků pro prenatalní i postnatalní diagnostiku.
Znalosti principů laboratorních technik používaných v genetickém testování, PCR a její modifikace, přímá a nepřímá DNA diagnostika, sekvenování DNA včetně metod MPS a panelové diagnostiky, celogenomové a celoexomové sekvenování, klasické a molekulárně cytogenetické metody, FISH, arrayCGH a SNP-array metody.
Zhodnocení klasických i molekulárně cytogenetických metod. Interpretace výsledků.
Zhodnocení základních i pokročilých metod DNA diagnostiky (včetně panelové či celogenomové/celoexomové diagnostiky). Interpretace výsledků.
Digitalizace fenotypu v lékařské genetice.
Kontrola kvality v genetickém testování, včetně EHK.

4 Všeobecné požadavky

Absolvent specializačního vzdělávání:

zná obsah, rozsah a způsob vedení zdravotnické dokumentace v souladu se zákonem [č. 372/2011 Sb.](#), o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), ve znění pozdějších předpisů a vyhlášky [č. 98/2012 Sb.](#), o zdravotnické dokumentaci, ve znění pozdějších předpisů,
dle vyhlášky [č. 297/2012 Sb.](#), o náležitostech Listu o prohlídce zemřelého, způsobu jeho vyplňování a předávání místům určení, a o náležitostech hlášení ukončení těhotenství porodem mrtvého dítěte, o úmrtí dítěte a hlášení o úmrtí matky (vyhláška o Listu o prohlídce zemřelého), ve znění pozdějších předpisů musí znát list o prohlídce zemřelého,
má znalosti právních předpisů Evropské unie, platných právních předpisů, předpisů vydávaných Ministerstvem zdravotnictví, Ministerstvem životního prostředí popř. jinými úřady státní správy ve vztahu k oblasti zdravotnictví,
zná a řídí se základními etickými normami lékařského povolání,
dosáhne potřebné úrovně schopností pro komunikaci s pacienty, příbuznými, spolupracovníky a s osobou, kterou pacient určí ve smyslu [§33](#) odst. 1 zákona č. 372/2011 Sb.,
má základní znalosti posudkového lékařství, revizní činnosti, lékařské etiky, organizace poskytování zdravotních služeb a ekonomiky zdravotnictví,
osvojí si provozní a administrativní činnosti a management týmové práce, osvojí si základy

počítačové techniky jako prostředku pro ukládání a vyhledávání dat, odborných informací a komunikace.

5 Potvrzení hodnocení o průběhu specializačního vzdělávání

Specializační vzdělávání probíhá pod vedením přiděleného školitele v akreditovaném pracovišti.

a) Průběžné hodnocení školitelem

hodnotí školenec během stáží na základě plánu specializačního vzdělávání, provádí záznamy o absolvované praxi (konkrétních činnostech na pracovišti) v průkazu odbornosti, celkové zhodnocení na konci vlastního specializovaného výcviku s jeho záznamem v průkazu odbornosti.

b) Předpoklady přístupu k atestační zkoušce

absolvování požadované praxe potvrzené všemi školiteli se specializovanou způsobilostí, složení zkoušky po ukončení vzdělávání v základním kmeni, podání přihlášky k atestační zkoušce. Správnost údajů uvedených v přihlášce potvrzuje školitel akreditovaného zařízení, v němž se uskutečňuje vzdělávací program a zaměstnavatel uchazeče, předložení potvrzení o provedených kompletních výkonech, vypracování písemné práce na klinicko-genetické téma, potvrzení o absolvování kurzů a vzdělávacích akcí (viz tab. Část II.).

c) Vlastní zkouška

praktická část - případ genetického probanda/rodiny - genealogická analýza, diagnóza, genetická prognóza, prevence, zhodnocení klasických/molekulárně cytogenetických zobrazení chromozomů, zhodnocení konkrétní DNA diagnostiky, interpretace výsledků, *teoretická část* - obhájení písemné práce na klinicko-genetické téma; 3 odborné otázky.

6 Charakteristika činností, pro které absolvent specializačního vzdělávání získal způsobilost

Absolvent specializačního vzdělávání v oboru lékařská genetika získává specializovanou způsobilost a je oprávněn samostatně vykonávat činnost v oboru lékařská genetika, zejména provádět samostatné genetické poradenství, konsiliární genetická vyšetření, hodnotit výsledky prenatálních screeningových testů, participovat na prenatální diagnostice, indikovat a interpretovat specializovaná genetická i klinická vyšetření i dostupná preventivní a léčebná opatření. Podílí se na vzdělávání dalších specialistů v oboru lékařská genetika.

7 Charakteristika akreditovaných pracovišť

Specializační vzdělávání zajišťuje poskytovatel zdravotních služeb nebo jiná právnická nebo fyzická osoba, které ministerstvo udělilo akreditaci (dále jen "akreditované zařízení"). Akreditované

zařízení zajišťující výuku školenců musí zajistit školenci absolvování vzdělávacího programu. K tomu slouží řádné a plné zapojení školence do práce a dále umožnění studia a pobytu v jiném akreditovaném zařízení, které může poskytovat část přípravy, která není dostupná ve vlastním akreditovaném zařízení. Požadavky na minimální personální zabezpečení zdravotních služeb poskytovatele zdravotních služeb jsou uvedeny ve vyhlášce [č. 99/2012 Sb.](#) a požadavky na minimální technické a věcné vybavení zdravotnických zařízení poskytovatele zdravotních služeb jsou uvedeny ve vyhlášce [č. 92/2012 Sb.](#)

Nedílnou součástí žádosti o udělení nebo prodloužení akreditace je plán atestační přípravy školence, který vychází z [§14](#) odst. 2 písm. c) zákona č. 95/2004 Sb. a dále smlouvy o spolupráci s jiným akreditovaným poskytovatelem zdravotních služeb (pokud akreditované zařízení nezajišťuje náplň vzdělávacího programu samo).

7.1 Akreditované zařízení (AZ) I. typu

Personální zabezpečení

Školitel má specializovanou způsobilost oboru lékařská genetika a min. 3 roky praxe v oboru od získání specializované způsobilosti v oboru lékařská genetika a s minimálním pracovním úvazkem 0,5 u daného poskytovatele zdravotních služeb.

Poměr školitel/školence -1:3.

Spolu se žádostí je nutno předložit plán plnění povinností stanovených vzdělávacím programem. Pokud pracoviště zajišťuje více než jednu část, vždy výukový plán předkládá.

Organizační a provozní požadavky

Pracoviště musí zajišťovat:

- genetické poradenství,
- cytogenetiku,
- molekulární genetiku.

Pracoviště pravidelně dokládá zajištění kontroly kvality všech diagnostických metod.

Spektrum požadovaných výkonů, činnosti

Na pracovišti musí být prováděny výkony/vyšetření:

- poskytuje poradenství v celé požadované šíři;
- cytogenetická laboratoř provádí standardní cytogenetická vyšetření;
- molekulárně genetická laboratoř provádí DNA analýzu u některých ze základních diagnóz;
- cytogenetická a/nebo molekulárně genetická vyšetření jsou; poskytována pro potřeby diagnostiky post- i prenatalní.

Technické a věcné vybavení

Vybavení pracoviště dle standardů personálního a přístrojového vybavení. Pracoviště musí disponovat základním vybavením:

- pro kultivaci a zpracování buněk,
- mikroskopické vyšetření,
- izolaci a uskladnění DNA, PCR a gelovou elektroforézu,
- výpočetní technikou pro vyhodnocení a archivaci výsledků.

7.2 Akreditované zařízení (AZ) II. typu

Personální zabezpečení

Školitel má specializovanou způsobilost oboru lékařská genetika a min. 3 roky praxe v oboru od získání specializované způsobilosti v oboru lékařská genetika s minimálním pracovním úvazkem 0,5 u daného poskytovatele zdravotních služeb.

Poměr školitel/školenec- 1:3.

Spolu se žádostí je nutno předložit plán plnění povinností stanovených vzdělávacím programem. Pokud pracoviště zajišťuje více než jednu část, vždy výukový plán předkládá.

Organizační a provozní požadavky

Pracoviště musí zajišťovat spektrum vzdělávacího programu v celém rozsahu a pokrývající všechny specializace v rámci lékařské genetiky:

- genetické poradenství,
- prenatální diagnostiku,
- cytogenetiku,
- molekulární cytogenetiku,
- molekulární genetiku,
- biochemickou genetiku,
- reprodukční genetiku.

Pracoviště musí v rámci svého zařízení zajišťovat specializované pracoviště včetně pracovišť gynekologicko-porodnických (prenatální diagnostika) a asistované reprodukce (preimplantační diagnostika) anebo musí smluvně doložit zajištění těchto částí. Pracoviště odpovídá za zajištění kontroly kvality všech diagnostických metod.

Spektrum požadovaných výkonů, činnosti

Na pracovišti musí být prováděny výkony/vyšetření spadající do všech hlavních specializací v rámci lékařské genetiky:

- genetické poradenství;
- prenatální diagnostika;
- cytogenetika (pre- i postnatální);
- molekulární cytogenetika (pre- i postnatální);

- molekulární genetika (pre- i postnatální);
- reprodukční genetika;
- biochemická genetika.

8 Programy povinných vzdělávacích aktivit a personální zabezpečení a technické a věcné vybavení pro jejich realizaci - charakteristika

8.1 Program kurzu Lékařská první pomoc

Předmět
Náhlá zástava krevního oběhu, incidence, diagnóza, základní a rozšířená neodkladná resuscitace včetně defibrilace (Basic Life Support a Advanced Cardiac Life Support).
Bezvědomí nejasného původu, křeče, synkopa; náhlé cévní mozkové příhody, diagnostické postupy, terapeutické okno, trombolýza systémová, intraarteriální.
Dusnost, hlavní příčiny: respirační etiologie - astma bronchiale, status astmaticus, inhalační trauma atd., kardiovaskulární etiologie - kardiální selhávání, astma cardiale, edém plic, embolie plicnice, zvláštní stavy: tonutí a utonutí, strangulace atd., diagnóza, diferenciální diagnóza., terapeutické postupy, principy umělé plicní ventilace.
Bolesti na hrudi, akutní koronární syndrom, principy a indikace trombolýzy, PTCA (Percutaneous Transluminal Coronary Angioplasty), závažné dysrytmie a terapeutické přístupy.
Traumatologie - těžké úrazy, úraz hlavy, páteře, hrudníku, dutiny břišní, končetin, polytrauma, poranění el. proudem, termická poranění, hlavní zásady ATLS (Advanced Trauma Life Support).
Sok, diagnóza, klasifikace, příčiny, terapeutické přístupy.
Hromadné postižení zdraví/osob, základy řešení v přednemocniční a časné nemocniční neodkladné péči (PNP a NNP).
Integrovaný záchranný systém (IZS) a krizová připravenost zdravotnické záchranné služby (ZZS) a zdravotnických zařízení (ZZ).
Zvláštnosti urgentních stavů u dětí.
Extramurální porod, péče o novorozence a matku, gynekologické akutní stavy.
Praktická výuka.
Celkem 20 hodin, nebo e-learning

Znalosti získané v kurzu se ověřují po ukončení testem.

Personální zabezpečení a technické vybavení kurzu Lékařská první pomoc

Personální zabezpečení

Lektoři se specializovanou způsobilostí nebo zvláštní odbornou způsobilostí v oboru urgentní medicíny a praxí nejméně 5 let v oboru, nebo se specializovanou způsobilostí v oboru anesteziologie intenzivní medicína a praxí v oboru nejméně 5 let, popřípadě se specializovanou způsobilostí ve vyučované problematice.

Garant kurzu má specializovanou způsobilost v oboru a nejméně 10 let praxe výkonu povolání lékaře v oboru specializace.

Technické vybavení

Učebna pro teoretickou výuku.

Učebna pro praktickou výuku s vybavením: model (dospělý, dětský a novorozenec) umožňující praktický nácvik základní i rozšířené neodkladné resuscitace se simultánním záznamem sledovaných vitálních funkcí, zejména respiračních a oběhových k objektivizaci účinnosti prováděné resuscitace a možností uložení sledovaných dat do PC a závěrečné

vyhodnocení.

Model musí umožnit nácvik:

- zajištění průchodnosti dýchacích cest pomocí vzduchovodů, Combi-tubusu, laryngeálního tubusu, laryngeální masky, včetně intubační a různými technikami tracheální intubace,
- umělé plicní ventilace z plic do plic ústy, přes masku, ručním dýchacím přístrojem/ transportním ventilátorem,
- nácvik intubace dětí včetně novorozenců a umělou plicní ventilaci,
- zajištění průchodnosti dýchacích cest koniopunkcí, minitracheotomií (krikotomií),
- punkci pneumotoraxu,
- zajištění vstupu do krevního řečiště - punkci a kanylaci periferní žíly, centrální žíly (subclavia, jugularis interna), véna femoralis a různé techniky intraoseálního přístupu,
- diagnostiky simulovaných poruch rytmu na kardiostopu a volbu farmakoterapie a elektroimpulzoterapie.

Počítačová učebna pro závěrečné testování znalostí.

8.2 Program kurzu Základy zdravotnické legislativy, etiky a komunikace

Předmět
Legislativa.
Základní právní předpisy ve zdravotnictví a jejich hierarchie.
Organizace poskytování zdravotních služeb a řízení zdravotnictví.
Rozhodování pacienta (informovaný souhlas, odmítnutí péče).
Poskytování zdravotní péče bez souhlasu, omezovači prostředky.
Povinná mlčenlivost zdravotnických pracovníků.
Vedení a nakládání se zdravotnickou dokumentací.
Náležitá odborná úroveň (lege artis).
Stížnosti ve zdravotnictví.
Právní odpovědnost lékaře a poskytovatele zdravotních služeb.
Poskytování zdravotní péče v Evropské unii a přeshraniční zdravotní péče.
Systém veřejného zdravotního pojištění.
Zdravotní služby hrazené ze zdravotního pojištění.
Plátcí zdravotního pojištění, práva a povinnosti pojištěnců.
Systém úhrad zdravotní péče.
Systém sociálního zabezpečení a lékařská posudková služba.
Nemocenské pojištění.
Důchodové pojištění.
Sociální pomoc a sociální služby.
Lékařská etika.
Etické kodexy, etické chování zdravotnických pracovníků.
Základní principy a etické zásady.
Etické problémy současné medicíny.
Komunikace ve zdravotnictví.

Základní principy a specifika.
Komunikace mezi zdravotnickými pracovníky, pacientem a osobami jemu blízkými.
Krizová komunikace.
Celkem 12 hodin, nebo e-learning

Personální zabezpečení a technické vybavení kurzu Základy zdravotnické legislativy, etiky a komunikace

Personální zabezpečení

Minimálně 2 lektori se znalostí zdravotnického práva a veřejného zdravotnictví, s vysokoškolským vzděláním v oboru právo v magisterském studijním programu na vysoké škole v České republice nebo na vysoké škole v zahraničí, pokud je takové vzdělání v České republice uznáváno, a profesní zkušeností v oblasti zdravotnického práva v délce alespoň 5 let. Lektori zdravotnického práva dokládají přehled publikační činnosti za posledních 5 let a pedagogickou činnost.

Součástí lektorského týmu musí být lektori s ukončeným vysokoškolským vzděláním příslušného zaměření a odbornou praxí nejméně 5 let v oblasti přednášeného tématu (etika, komunikace a sociální zabezpečení).

Technické vybavení

Učebna pro teoretickou výuku.

8.3 Program kurzu Prevence škodlivého užívání návykových látek (dále jen "NL") a léčba závislostí

Předmět
Škodlivé užívání NL a závislostí na NL v ČR.
Přehled NL zneužívaných v ČR a jejich vlastností.
Zdravotní aspekty škodlivého užívání NL a závislostí na NL.
Problematika škodlivého užívání NL a závislostí na NL ve specifických podmínkách jednotlivých medicínských oborů, možnosti prevence.
Přehled specifických léčebných modalit pro osoby škodlivě užívající NL a závislé.
Právní aspekty související se zneužíváním NL a závislostmi na NL.
Závěr kurzu, shrnutí.
Celkem 4 hodiny, nebo e-learning

Personální zabezpečení a technické vybavení kurzu Prevence škodlivého užívání návykových látek a léčba závislostí

Personální zabezpečení

Lektori se specializovanou způsobilostí nebo zvláštní odbornou způsobilostí nebo zvláštní specializovanou způsobilostí v oboru návykové nemoci a praxí nejméně 5 let v oboru, popřípadě se specializovanou způsobilostí ve vyučované problematice.

Technické vybavení

Učebna pro teoretickou výuku

8.4 Program kurzu Radiační ochrana

Předmět

Účinky ionizujícího záření na živé systémy, charakter deterministických a stochastických účinků. Riziko nádorových a dědičných onemocnění. Veličiny a jednotky používané pro potřeby radiační ochrany. Koncepce radiační ochrany, základní principy radiační ochrany, legislativní rámec lékařského a nelékařského ozáření.
Radiační zátěž obyvatel z různých zdrojů ionizujícího záření. Specifický charakter lékařského ozáření, radiační ochrana pacientů. Lékařská pomoc fyzickým osobám ozářeným při radiační mimořádné události. Radiologická událost, příčiny a možné následky.
Úloha lékařů indikujících vyšetření nebo léčbu s využitím zdrojů ionizujícího záření - význam indikačních kritérií (Věstník MZ). Výběr optimální zobrazovací metody. Zobrazovací modalitty využívající neionizující záření. Informování pacientů.
Úloha aplikujících odborníků a optimalizace radiační ochrany (radiologické standardy, diagnostické referenční úrovně). Ozáření dětí, těhotných a kojících žen (specifika, opatření, zdůvodnění). Velikosti dávek pacientů pro typické radiologické postupy.
Celkem 4 hodiny, nebo e-learning

Personální zabezpečení a technické vybavení kurzu Radiační ochrana

Personální zabezpečení

Lektoři se specializovanou způsobilostí nebo zvláštní specializovanou způsobilostí v oboru radiologie a zobrazovací metody, pracovní lékařství, nukleární medicína a radiační onkologie. Radiologičtí fyzici se specializovanou způsobilostí. Další odborníci s absolvovaným magisterským studiem v oboru ve vztahu k vyučovanému tématu.

Technické vybavení

Učebna pro teoretickou výuku.

8.5 Program kurzu Základy vnitřního lékařství

Předmět
Diferenciální diagnostika v běžných klinických situacích v lůžkové a ambulantní péči, jako jsou: anemie, otoky, dyspnoe, bolesti na hrudi, porucha funkce jater, porucha funkce ledvin, poruchy elektrolytové a acidobazické rovnováhy, bolest břicha, zácpa, průjem.
Léčba běžných chorob v lůžkové a ambulantní péči, jako jsou: diabetes mellitus, ateroskleróza, hypertenze, ICHS, poruchy štítné žlázy, osteoporóza, srdeční selhání, fibrilace síní, CHOPN, chronické onemocnění ledvin, tromboembolická nemoc, pneumonie, pleuritida, nekomplikovaná pankreatitida, nekomplikovaná divertikulitida, zánět kůže a podkoží, infekční průjem.
Zahájení léčby a opatření ke stabilizaci pacienta s akutními potížemi, jako jsou: bolest na hrudi, dušnost, zmatenost, bezvědomí, anafylaxe, sepse, poruchy srdečního rytmu, synkopa, šok, krvácení do gastrointestinálního traktu, nežádoucí účinky antikoagulační a antiagregační léčby.
Celkem 40 hodin

Personální zabezpečení a technické vybavení kurzu Základy vnitřního lékařství

Personální zabezpečení

Lékaři se specializovanou způsobilostí v oboru vnitřní lékařství, kteří splňují podmínky pro školitele.

Technické vybavení

Učebna pro teoretickou výuku.

8.6 Program kurzu Základy pediatrie

Předmět

Novinky v pediatrii.
Neonatologie.
Intenzivní péče v pediatrii.
Sociální pediatrie.
Paliativní medicína.
Praktické lékařství pro děti a dorost.
Prevence a léčba škodlivého užívání návykových látek v dospívání.
Základy klinické genetiky.
Celkem 40 hodin

Personální zabezpečení a technické vybavení kurzu Základy pediatrie

Personální zabezpečení

Lektoři se specializovanou způsobilostí v oboru dětské lékařství, pediatrie nebo praktické lékařství pro děti a dorost nebo zvláštní odbornou způsobilostí nebo zvláštní specializovanou v oborech zaměřených na péči o děti a v oboru anesteziologie a intenzivní medicína. Garant kurzu má specializovanou způsobilost v oboru a nejméně 10 let praxe výkonu povolání lékaře v oboru specializace.

Technické vybavení

Učebna pro teoretickou výuku.

8.7 Program kurzu Základy gynekologie a porodnictví

Předmět
Perinatologie a fetomatemální medicína.
Gynekologie a reprodukční medicína.
Onkogynekologie.
Urogynekologie.
Gynekologie dětí a dospívajících.
Vaginální porodnické extrakční operace
Celkem 40 hodin

Personální zabezpečení a technické vybavení kurzu Základy gynekologie a porodnictví

Personální zabezpečení

Lektoři se specializovanou způsobilostí v oboru gynekologie a porodnictví a praxí nejméně 5 let v oboru, popřípadě se specializovanou způsobilostí ve vyučované problematice.

Garant kurzu má specializovanou způsobilost v oboru a nejméně 10 let praxe výkonu povolání lékaře v oboru specializace.

Pro část Vaginální porodnické extrakční operace musí lektor být lektor se specializovanou způsobilostí v oboru gynekologie a porodnictví a zvláštní odbornou způsobilostí nebo zvláštní specializovanou způsobilostí v oboru perinatologie a fetomatemální medicína.

Technické vybavení

Učebna pro teoretickou výuku.

Učebna pro praktickou výuku umožňující nácvik gynekologických a porodnických operací.

Pro část Vaginální porodnické extrakční operace musí být zajištěna učebna s dostupností

východových, středních a rotačních porodnických kleští i vakuumextraktoru.
Model pánve a simulátor (trenažér) pro praktický výcvik porodnických extrakčních operací jsou součástí povinného technického zabezpečení školícího pracoviště.

8.8 Program předatestačního kurzu Pokroky lékařské genetiky

Předmět	Minimální počet hodin
Význam genetiky v medicíně.	2
Lidský genom, transkriptom, proteom, metabolom.	1
Indikace ke klinicko-genetickému vyšetření.	1
Aktuální metody molekulární genetiky, indikace vyšetření, interpretace výsledků, klinický význam.	2
Aktuální metody klasické a molekulární cytogenetiky, indikace vyšetření, interpretace výsledků, klinický význam.	2
Farmakogenetika.	1
Biochemická genetiky.	1
Prenatální diagnostika.	1
Onkogenetika.	2
Reprodukční genetiky, asistovaná reprodukce.	1
Význam a činnost genetické ambulance, domácí a mezinárodní doporučení v oblasti lékařské genetiky.	2
Celkem	16

Personální zabezpečení a technické vybavení předatestačního kurzu Pokroky lékařské genetiky

Personální zabezpečení

Garant kurzu má specializovanou způsobilost v oboru lékařská genetiky a nejméně 10 let praxe v oboru.

Lektoři mají specializovanou způsobilost v oboru lékařská genetiky nebo klinická genetiky, resp. vyšetřovací metody v lékařské genetice a praxi v oboru nejméně 5 let.

Technické vybavení

Učebna pro teoretickou výuku