

Věstník MZd ČR, částka 2/2011

Vzdělávací program
specializačního vzdělávání v oboru
KLINICKÁ GENETIKA

1 Cíl specializačního vzdělávání

2 Minimální požadavky na specializační vzdělávání

2.1 Základní kmen - pro klinické laboratorní obory - klinická biochemie, lékařská imunologie a nukleární medicína - celkem 24 měsíců

2.2 Vlastní specializovaný výcvik v oboru - minimálně 24 měsíců

3 Rozsah požadovaných teoretických znalostí, praktických dovedností a seznam výkonů

3.1 Rozsah požadovaných znalostí, dovedností a výkonů prokazatelných na konci základního kmene

3.2 Rozsah teoretických znalostí, praktických dovedností a výkonů prokazatelných na konci specializovaného výcviku v klinické laboratorní genetice

4 Hodnocení specializačního vzdělávání

5 Profil absolventa

5.1 Charakteristika činností, pro které absolvent specializačního vzdělávání získal způsobilost

6 Charakteristika akreditovaných zařízení a pracovišť

7 Programy povinných kurzů, stáží, seminářů

7.1 Charakteristika vzdělávacích aktivit

1 Cíl specializačního vzdělávání

Cílem specializačního vzdělávání v oboru Klinická genetika pro Odborného pracovníka v laboratorních metodách a přípravě léčivých přípravků je získání způsobilosti osvojením potřebných teoretických znalostí a praktických dovedností v oblasti klinické genetiky, umožňujících samostatnou činnost v molekulárně genetických a cytogenetických laboratořích pracovišť lékařské genetiky nebo v laboratořích zabývajících se klinickou cytogenetikou nebo DNA diagnostikou a dalšími molekulárně genetickými metodami u pacientů a jejich rodinných příslušníků. Za výkon povolání klinického bioanalytika pro klinickou genetiku se považuje samostatné provádění kultivace buněk pro prenatální i postnatální chromosomové vyšetření, zpracování buněk, přípravy preparátů, hodnocení karyotypů a jejich interpretace, metod a interpretace molekulárně cytogenetických vyšetření. Dále samostatné provádění molekulárně genetických metod, jako extrakce DNA a RNA, restriční štěpení, gelová elektroforéza, PCR a její modifikace, sekvenování, mutační analýzy, přímé i nepřímé DNA diagnostiky atd. Zavádí nové metody, vede výkaznictví, podílí se na klinickém výzkumu, podílí se s lékařským genetikem na interpretaci analýz. Za výkon povolání klinického bioanalytika pro klinickou genetiku se považuje činnost podle §26 zákona č. 96/2004 Sb., o nelékařských zdravotnických povoláních (dále jen zákon [č. 96/2004 Sb.](#)) a §129 vyhlášky č. 424/2004 Sb., kterou se stanoví činnosti zdravotnických pracovníků a jiných odborných pracovníků (dále jen vyhláška [č. 424/2004 Sb.](#)).

2 Minimální požadavky na specializační vzdělávání

Podmínkou pro zařazení do specializačního vzdělávání v oboru klinická genetika je získání odborné způsobilosti k výkonu povolání odborného pracovníka v laboratorních metodách dle §26 zákona č. 96/2004 Sb., ve znění pozdějších právních předpisů.

- a) Specializační vzdělávání se uskutečňuje při výkonu povolání formou celodenní průpravy v rozsahu odpovídajícímu stanovené týdenní pracovní doby podle ustanovení vyplývajícího ze zákona [č. 96/2004 Sb.](#) a zákoník práce, ve znění pozdějších předpisů.
- b) Formou externí průpravy, která se liší od celodenní průpravy tím, že doba určená na praktické zdravotnické činnosti může být zkrácena nejvýše na polovinu doby stanovené pro celodenní průpravu. Úroveň této průpravy nesmí být nižší než u celodenní průpravy. Za kvalitu a dodržení celkové délky externí průpravy, která nemůže být kratší, než u celodenní průpravy odpovídá akreditované zařízení.

Celková délka specializačního vzdělávání je minimálně 48 měsíců dle délky praxe v příbuzných laboratorních oborech, z toho

2.1 Základní kmen - pro klinické laboratorní obory - klinická biochemie, lékařská imunologie a nukleární medicína - celkem 24 měsíců

Povinná praxe

Celková doba		Počet měsíců
úvodní povinná praxe - probíhá v klinické laboratoři oboru, do něž je uchazeč zařazen		6
praxe v klinických laboratorních oborech - probíhá v laboratořích biochemických, imunologických, nukleární medicíny, hematologických a transfúzní služby, mikrobiologických, toxikologických, genetických, cytologických, patologicko-anatomických a dalších		18
z toho 14 měsíců praxe v laboratořích uvedených oborů	klinická biochemie (biochemická genetika)	5
	hematologie a transfúzní služba	3
	mikrobiologie	2
	imunologie	2
	nukleární medicína	1
	patologicko-anatomická laboratoř	1

Zbývající praxí lze absolvovat jako volitelnou v jakémkoliv klinickém laboratorním oboru podle možností a odborného zaměření uchazeče.

Praxe probíhá na pracovištích schválených pro účely specializačního vzdělávání a jejichž laboratorní provozy mají příslušné vybavení. Praxe, včetně činností na všech pracovištích, je zaznamenávána a potvrzována v průkazu odbornosti.

Účast na vzdělávacích aktivitách

Kurzy, semináře	Počet dní/ kreditů
Povinný modulárně uspořádaný kurz Základy klinických laboratorních oborů.	celkem 8 týdnů 10 kreditů/týden
Povinný kurz Neodkladná první pomoc.	2 4 kredity
Povinný seminář Základy zdravotnické legislativy.	1 2 kredity
Povinný specializační kurz Klinická genetika před atestací.	2 dny 4 kredity
Povinná specializační stáž v klinické laboratorní genetice na akreditovaném pracovišti vyššího typu.	1 týden 10 kreditů

Doporučené jsou další odborné akce pořádané akreditovanými zařízeními, odbornou společností aj.

Absolvování kurzu Neodkladná první pomoc a semináře Základy zdravotnické legislativy není podmínkou pro ukončení základního kmene, lze absolvovat i během specializovaného výcviku.

Podmínkou pro ukončení základního kmene je splnění všech požadavků stanovených vzdělávacím programem, včetně úspěšného absolvování povinného kurzu a ověření znalostí písemným testem.

2.2 Vlastní specializovaný výcvik v oboru - minimálně 24 měsíců

Postup do specializovaného výcviku je podmíněn splněním všech požadavků stanovených pro výcvik v rámci základního kmene.

Povinná praxe v oboru

Celková doba	Počet měsíců
praxe v cytogenetické laboratoři/molekulárně genetické laboratoři na akreditovaném pracovišti I. typu	22

z toho	praxe v cytogenetické /molekulárně genetické laboratoři (doplněk k základnímu zaměření účastníka specializačního vzdělávání)	3
--------	--	---

Povinná doplňková praxe

Celková doba	Počet měsíců
praxe v genetické ambulanci na akreditovaném pracovišti vyššího typu	2

3 Rozsah požadovaných teoretických znalostí, praktických dovedností a seznam výkonů

3.1 Rozsah požadovaných znalostí, dovedností a výkonů prokazatelných na konci základního kmene

Cílem společného základu je získat:

základní praktické dovednosti a teoretické znalosti ve zvoleném oboru,
 teoretické znalosti společné klinickým laboratorním oborům,
 teoretické podklady pro efektivní komunikaci s odborníky ostatních laboratorních oborů,
 obecné povědomí o klinických a laboratorních provozech zdravotnických zařízení.

Teoretické znalosti

Obecná chemie, anorganická a organická chemie, fyzikální chemie, metody instrumentální analýzy.

Biochemie (s ohledem na biochemii a metabolismus člověka), biochemická genetika.

Imunologie (interakce antigen protilátka, principy buněčné imunity, principy humorální imunity, komplement, transplantační imunologie a další).

Mikrobiologie (patogen, patogeneze infekcí, indikace adekvátních diagnostických metod vedoucích k průkazu agens, interpretace laboratorních nálezů ve vztahu ke klinickému projevu infekcí, antibiotická politika, prevence infekcí a antibiotické rezistence).

Ochrana veřejného zdraví (epidemiologie infekčních onemocnění, nozokomiální nákazy, prevence, vakcinace, povinná hlášení, dezinfekce, sterilizace a další).

Obecná biologie (morfologie buňky, organely a jejich vlastnosti, kompartmentace metabolických procesů, dělení buňky, apoptóza a další).

Vybrané okruhy z biologie a fyziologie související s hlavními laboratorními obory.

Hematologie (kmenové buňky, morfologie a význam krevních buněk, principy koagulace, základy krevní transfúze).

Genetika (nukleové kyseliny, chromosomy, geny, genom, principy genetiky člověka, cytogenetika, molekulární genetik a další).

Toxikologie (toxiny, biotransformace, otravy organickými a anorganickými jedy, zneužívané látky).

Radioaktivita, izotopy významné pro klinické laboratoře, principy detekce záření, principy práce s otevřenými zářiči a bezpečnost práce.

Základy managementu klinické laboratoře.

Statistika v lékařských vědách, principy metrologie, principy řízení kvality.

Uchazeč má dále získat znalosti ze zdravotnické legislativy, organizace a systému zdravotní péče, základy lékařské etiky, psychologie (komunikativní dovednosti), znalosti základní dokumentace oborů (chorobopis, zprávy, povinná hlášení, statistiky); znalosti počítačové techniky a její využití pro dokumentaci a získávání informací a další.

Absolvování základního kmene je ukončeno testem ze všech modulů a potvrzením o splnění veškerých požadavků společného základu. Potvrzení o úspěšném absolvování testu a ukončení základního kmene se zapisuje do průkazu odbornosti.

3.2 Rozsah teoretických znalostí, praktických dovedností a výkonů prokazatelných na konci specializovaného výcviku v klinické laboratorní genetice

Teoretické znalosti

Téma	Rozpis učiva
Cytogenetika	Základní pojmy (mitosa, meiosa, lyonisace, euchromatin, heterochromatin, mozaicismus, segregace lidských chromosomů, klasifikace chromosomových aberací, mechanismy vzniku). Cytogenetické metody, princip, využití. Metoda fluorescenční in situ hybridisace, typy sond, využití. čipové technologie. Mikrocytogenetika. Onkocyto-genetika. Interpretace cytogenetických nálezů.
Prenatální diagnostika	Reimplantační prenatální diagnostika, amniocentéza, odběr choria, kordocentéza, indikace prenatální diagnostiky, screeningové programy (biochemický, ultrazvuk, I. trimestrální kombinovaný, integrovaný, sekvenční, II. trimestrální), termíny provedení, jejich senzitivita falešná pozitivita. Prenatální odběry vhodné pro DNA vyšetření různými technikami. Interpretace laboratorních nálezů.
Genetika	Základní pojmy (genotyp, fenotyp, alela, mutace, homozygot, heterozygot, vazba genů, genová exprese, regulace, interakce nealelních genů. Principy monogenní dědičnosti, nejčastější onemocnění. Polygenní a multifaktoriální dědičnost, empirická rizika. DNA diagnostika, preventivní metody. Nejčastější vrozené poruchy metabolismu, screening, léčba. Populačně frekventní multifaktoriální choroby. Mitochondriální dědičnost. Frekvence nejčastějších dědičných poruch v populaci.

Genetické poradenství	Indikace genetického vyšetření, stanovení genetických rizik. Genealogické vyšetření, sestavení rodokmenu. Úloha molekulární genetiky a cytogenetiky v genetickém poradenství. Organizace genetické péče u nás. Mutagenese, kancerogeneze, teratogeneze, genotoxicita. Nepříznivé faktory zevního prostředí, testování.
Molekulární genetiky	Nukleové kyseliny - struktura, vlastnosti, funkce. Centrální dogma molekulární genetiky. Genetická informace, gen, genetický kód, replikace, transkripce, translace, regulace genové exprese. Rekombinace. Mechanismy a typy mutací. DNA polymorfismus. Metody DNA diagnostiky. Problematika molekulárně genetické diagnostiky chorob AD, AR, XR, mitochondriálních a polygenních chorob (příklady vybraných chorob). čipové technologie, sekvenace, sekvenace nové generace Základy imunogenetiky a kancerogeneze, farmakogenetiky, klinické výstupy. Nomenklatura mutací, anotace geonomových alterací, nekódující sekvenace v geonomu.
Etika	Etická a legislativní problematika genetiky. Prediktivní testování.
Zdravotnická dokumentace	Zdravotnické záznamy genetické ambulance, výsledků molekulárně genetického a cytogenetického vyšetření. Záznam genetických dat v počítači, systém záznamů pro zdravotní pojišťovny.
Bioinformatika	Bioinformatika.

Praktické dovednosti

Samostatně volit jednotlivé cytogenetické techniky, kultivovat a zpracovávat buňky pro cytogenetická vyšetření, provádět diferenciační barvení chromosomů (G-pruhy, C-pruhy, HRT), ev. další techniky podle zaměření pracoviště. Hodnocení lidského karyotypu, analýza počítačového obrazu. Výběr a využití vhodné sondy při in situ technikách - sondy celochromosomové, centromerické, telomerické, lokus-specifické aj. Hodnocení a interpretace FISH výsledků. Základy, alespoň teoretické, dalších molekulárně cytogenetických metod (CGH, SKY, m FISH, m BAND, mikročipy). Zápis karyotypu podle platné mezinárodní nomenklatury. Přesná diagnostika chromosomových aberací, jejich typ, označení. Detekce lomivosti chromosomů a získaných aberací. Stanovení vhodného postupu vyšetření a počtu buněk, nutných pro spolehlivý výsledek cytogenetického vyšetření.

Návrh vhodného postupu při molekulárně genetickém vyšetřování genetických poruch. Znalost technik molekulární diagnostiky. Praktické vyhodnocení výsledků DNA diagnostiky - včetně interpretace výsledků s ohledem na rodokmen rodiny, event. doporučení dalších vyšetření.

4 Hodnocení specializačního vzdělávání

a) Průběžné hodnocení školitelem

školitel pravidelně a průběžně prověřuje teoretické znalosti a praktické dovednosti účastníka specializačního vzdělávání, provádí pravidelně v šestiměsíčních intervalech záznam o absolvované praxi (konkrétních činnostech na pracovišti) v průkazu odbornosti. Záznamy o ukončení základního kmene se provádí v průkazu odbornosti.

b) Předpoklad přístupu k atestační zkoušce

absolvování povinné praxe a její zhodnocení v průkazu odbornosti,
absolvování povinných vzdělávacích akcí - záznam v průkazu odbornosti,
předložení seznamu výkonů potvrzené školitelem,
předložení písemné práce,
získání minimálně 25 kreditů za celou dobu specializačního vzdělávání.

c) Vlastní atestační zkouška - probíhá dle §6 - §7 vyhlášky č. 189/2009 Sb.**část praktická**

samostatná analýza a zhodnocení patologické mitózy/karyotypu, zhodnocení a vysvětlení výsledků molekulárně genetického vyšetření, vyhodnocení případu klinické genetiky,

část teoretická

3 odborné otázky z oblasti klinické cytogenetiky, molekulární genetiky a lékařské genetiky.

5 Profil absolventa

Absolvent specializačního vzdělávání v oboru Klinická genetika bude schopen provádět, zajišťovat a koordinovat základní, specializovanou a vysoce specializovanou laboratorní činnost v oboru. Je oprávněn na základě vlastního posouzení a rozhodnutí, v souladu s vyhláškou [č. 424/2004 Sb.](#), ve znění pozdějších právních předpisů, zabezpečovat níže uvedené činnosti v rozsahu své specializované způsobilosti stanovené uvedenou vyhláškou.

5.1 Charakteristika činností, pro které absolvent specializačního vzdělávání získal způsobilost

Klinický bioanalytik se specializovanou způsobilostí v oboru Klinická genetika získává specializovanou způsobilost k výkonu odborné analytické činnosti a je oprávněn vykonávat činnosti, které jsou uvedeny v [§121](#) a [§124](#) vyhlášky č. 424/2004 Sb. a dále:

je schopen samostatně zpracovávat lidské lymfocyty, amniocyty, ev. další lidské buňky k cytogenetickému vyšetření. Toto vyšetření provádí a samostatně hodnotí klasickou metodou, ev. dalšími metodami, včetně FISH;

je schopen izolovat nukleové kyseliny z dostupné lidské tkáně, zvolit vhodnou techniku jejího vyšetření, zhodnotit dosažené výsledky a případně navrhnout a realizovat další doplňující vyšetření;

sleduje rychlý vývoj molekulárně genetických vyšetřovacích metod a uvádí je dle možnosti postupně do praxe. Řídí činnost laborantů při použití speciálních zobrazovacích metod chromosomů, vede výkaznictví provedených analýz, podílí se s klinickým genetikem na

klinickém zhodnocení provedených analýz, podílí se na klinickém výzkumu a zavádění nových metod;

je zodpovědný za provádění národních a mezinárodních kontrol kvality vyšetření a auditů podle typu a zaměření pracoviště.

6 Charakteristika akreditovaných zařízení a pracovišť

Vzdělávací instituce, zdravotnická zařízení a pracoviště zajišťující výuku účastníků specializačního vzdělávání musí být akreditovány dle ustanovení §45 zákona č. 96/2004 Sb. ve znění pozdějších právních předpisů. Tato zařízení musí účastníkovi zajistit absolvování specializačního vzdělávání dle příslušného vzdělávacího programu. Minimální kritéria akreditovaných zařízení jsou dána splněním odborných, provozních, technických a personálních předpokladů.

Akreditovaná zařízení a pracoviště

Personální požadavky

Školitelem pro praktickou část se rozumí zaměstnanec akreditovaného zařízení ve smyslu zákona č. 96/2004 Sb. ve znění pozdějších právních předpisů, který organizuje a řídí teoretickou nebo praktickou část specializačního vzdělávání.¹

Školitelem může být pouze zdravotnický pracovník se specializovanou způsobilostí v oboru specializace a je držitelem „Osvědčení k výkonu zdravotnického povolání bez odborného dohledu“.

Lektorem pro teoretickou část se rozumí zdravotnický nebo jiný odborný pracovník, který se podílí na výuce v teoretické části specializačního vzdělávání.

Lektorem může být zdravotnický pracovník, který je držitelem „Osvědčení k výkonu zdravotnického povolání bez odborného dohledu“.

Lektorem může být i lékař s atestací v příslušném oboru.

Lektorem může být i další odborný pracovník s jinou kvalifikací (JUDr., Ing. atd.), která odpovídá zaměření vzdělávacího programu (předměty jako je ekonomika a financování, právní problematika, krizový management, organizace a řízení, atd.).

Pedagogické schopnosti.

Doklady o odborné, specializované event. pedagogické způsobilosti.

Materiální a technické vybavení

Musí odpovídat standardům a platné legislativě.

Pro teoretickou část vzdělávacího programu standardně vybavená učebna s PC a dataprojektorem a s možností přístupu k internetu.

Modely a simulátory potřebné výuce praktických dovedností - modely a simulátory k výuce

KPR, které signalizují správnost postupu KPR.

Přístup k odborné literatuře, včetně el. databází (zajištění vlastními prostředky nebo ve smluvním zařízení).

Organizační a provozní požadavky

Pro praktickou část vzdělávacího programu - poskytování zdravotní péče dle příslušného oboru.

Pro teoretickou část vzdělávacího programu - jiná zařízení, která mají smluvní vztah s poskytovatelem zdravotní péče dle příslušného oboru specializace.

Bezpečnost a ochrana zdraví

Součástí teoretické i praktické výuky je problematika bezpečnosti a ochrany zdraví při práci, hygieny práce a požární ochrany včetně ochrany před ionizujícím zářením.

Výuka k bezpečné a zdraví neohrožující práci vychází z požadavků platných právních a ostatních předpisů k zajištění bezpečnosti a ochrany zdraví při práci.

Požadavky jsou doplněny informacemi o rizicích možných ohrožení v souvislosti s vykonáváním praktické výuky, včetně informací vztahujících se k opatřením na ochranu před působením zdrojů rizik.

7 Programy povinných kurzů, stáží, seminářů

7.1 Charakteristika vzdělávacích aktivit

7.1.1 Program kurzu Neodkladná první pomoc

Předmět	Minimální počet hodin
Zahájení, řetěz přežití a jeho články; Úloha ZZS v ČR, jejich organizace; Základní životní funkce; Bezprostřední ohrožení života - příčiny, výskyt a příznaky.	1
Náhlá zástava krevního oběhu, výskyt, diagnóza, základní a rozšířená neodkladná resuscitace /NR/. Automatizovaná externí defibrilace: - historie vzniku NR, - definice, - zásady a ukončení NR, - terapeutické postupy.	2
Bezvědomí, mdloba, křeče.	1
Dušnost - kardiálního, nekardiálního původu.	1

Úrazy: krvácení a jeho stavění, zlomeniny, šok, luxace, termická traumata, úrazy elektrickou energií.	1
Zvláštnosti urgentních stavů u dětí.	1
Integrovaný záchranný systém a krizová logistika.	1
Praktická výuka.	4
Ověření znalostí testem.	
Celkem	12

Personální a technické zabezpečení kurzu

Personální zabezpečení

Lékaři se specializovanou způsobilostí nebo zvláštní odbornou způsobilostí v oboru urgentní medicína a praxí nejméně 5 let v oboru, případně se specializovanou způsobilostí ve vyučované problematice.

Garant kurzu má nejvyšší vzdělání v oboru a nejméně 10 let praxe výkonu povolání lékaře v oboru specializace.

Účastníci kurzu obdrží současně s pozvánkou do kurzu na CD učební texty Lékařská první pomoc k seznámení s tématy, což umožní ve stanovené době probrat tak rozsáhlou a náročnou problematiku.

Technické zabezpečení

Učebna pro teoretickou výuku s příslušným vybavením.

Učebna pro praktickou výuku s vybavením: manekýn (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/novorozenců a umělou plicní ventilací,

zajištění průchodnosti dýchacích cest koniopunkcí, minitracheotomií (krikotomií),

punkci pneumotoraxu,

zajištění vstupu do krevního řečiště - punkci a kanylaci periferní žíly, centrální žíly (subclavia, jugularis int.), v. femoralis a různé techniky intraoseálního přístupu,

diagnostiky simulovaných poruch rytmu na kardioskopu a volbu farmako-a elektroimpulzoterapie.

Počítačová učebna pro závěrečné testování znalostí. Pro objektivní hodnocení je nezbytné pracovat alespoň s ověřeným kvazistandardizovaným testem.

7.1.2 Program semináře Základy zdravotnické legislativy

Předmět	Minimální počet hodin
Organizace a řízení zdravotnictví, financování zdravotní péče.	2
System právních předpisů ve zdravotnictví. Postavení a kompetence MZ a krajů.	4
System všeobecného zdravotního pojištění.	
Orgány a zařízení ochrany veřejného zdraví.	
Druhy, formy a právní postavení zdravotnických zařízení.	
Postavení a kompetence komor.	
Zdravotnická dokumentace, ochrana dat.	
Právní odpovědnost ve zdravotnictví.	
Etika zdravotnického povolání, základní kategorie etiky, principy a aplikace etiky ve zdravotnictví, vztah etiky a práva.	2
Celkem	8

Personální a technické zabezpečení semináře

Personální zabezpečení

Lektoři se znalostí zdravotnického práva a veřejného zdravotnictví, zejména osoby s právnickým vzděláním a profesní zkušeností v oblasti zdravotnického práva v délce alespoň 5 let.

Součástí lektorského týmu mohou být i další osoby, zejména osoby, které mají praxi v oblasti řízení ve zdravotnictví nejméně 5 let, dále studovali management, ať již na vysoké škole nebo v MBA programu, popřípadě obdobných oborů vysokých škol či celoživotního vzdělávání.

Technické zabezpečení

Učebna pro teoretickou výuku s příslušným vybavením; poskytnutí studijních textů Základy

zdravotnické legislativy, event. jiné.

7.1.3 Specializační kurz v klinické genetice/klinické laboratorní genetice - 2 dny (16 hod.)

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 genetika.	1
Prenatální diagnostika.	1
Onkogenetika.	2
Reprodukční genetika, asistovaná reprodukce.	1
Význam a činnost genetické ambulance, domácí a mezinárodní doporučení v oblasti lékařské genetiky.	2
Celkem	16

Personální a technické zabezpečení

Personální zabezpečení

Lektoři se specializovanou způsobilostí v oboru Lékařská genetika/ Klinická laboratorní genetika (atestace) a praxí nejméně 5 let v oboru.

Garant kurzu má nejvyšší vzdělání v oboru a nejméně 10 let praxe v oboru.

Technické zabezpečení

Učebna pro teoretickou výuku s příslušným vybavením, poskytnutí studijních materiálů.

7.1.4 Specializační stáž na akreditovaném pracovišti vyššího typu v klinické laboratorní genetice - 1 týden (33 hod.)

Předmět	Minimální počet hodin
Molekulárně genetická diagnostika vybraných chorob (neuromuskulární onemocnění, ledvinná onemocnění, cystická fibróza, metabolická onemocnění, nádorová onemocnění atd).	7
Nové molekulárně genetické vyšetřovací metody.	4
Nové cytogenetické metody.	2
Multifaktoriální choroby a genetická asociace.	1
Farmakogenetika.	1
Preimplantační prenatální diagnostika.	1
Historie české lékařské genetiky.	1
Hospitace v laboratořích	
ÚBLG 2. LF Motol - molekulárně genetické a cytogenetické lab.,	4
reprodukční genetiky a andrologie.	4
ÚBLG 1. LF VFN	4
GENNET	4
Jiné laboratoře podobného zaměření v ČR nebo zahraničí.	
Celkem	33

Personální a technické zabezpečení

Personální zabezpečení

Lektoři se specializovanou způsobilostí v oboru Lékařská genetik/Klinická genetik (atestace) a praxí nejméně 5 let v oboru.

Garant kurzu má nejvyšší vzdělání v oboru a nejméně 10 let praxe v oboru.

Technické zabezpečení

Učebna pro teoretickou výuku s příslušným vybavením, genetické laboratoře ÚBLG 1. LF VFN, ÚBLG 2. LF FN Motol, laboratoře GENNET a další akreditované domácí nebo zahraniční laboratoře, poskytnutí studijních materiálů.

Doporučená literatura

- NUSSBAUM, R., McINNES, R., WILLARD, H.: Klinická genetika, Triton 2004. ISBN 80-7254-475-6.
- HÁJEK, Z. a spol.: Základy prenatální diagnostiky. Grada, 2000. ISBN 80-7169-391-X.
- KŘEMEN, J., POHLREICH, P., STŘÍBRNÁ, J.: Techniky molekulární biologie a jejich využití v medicíně, Karolinum, 1998. ISBN 80-7184-525-6.
- MICHALOVÁ, K.: Úvod do lidské cytogenetiky. IDVPZ, 1999. ISBN 80-7013-281-7.
- MILLER, O., THERMAN, E.: Human Chromosomes. Springer, 2001. ISBN 0387950311.
- McKINLAY GARDNER, R., SUTHERLAND, G.: Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. Oxford Press, 2004. ISBN 0195149602.
- MUELLER, R.F., YOUNG, I.D.: Emery's Elements of Medical Genetics. Churchill, Livingstone, 1998. ISBN 0-443-05902-0.
- STRACHAN, T., READ, A.P.: Human Molecular Genetics 3. Garland Science, 2004. ISBN 0-8153-4184-9.
- PRITCHARD, D.J., KORF, B.R.: Základy lékařské genetiky. Galén, Praha, 2007. ISBN 9788072624492.
- SNUSTAD, P.D., SIMMONS M.J.: Genetika. Masarykova Universita, Nakladatelství Brno, 2009. ISBN 978-80-210-4852-2.

1 Školitelem může být i mentor, pokud splňuje požadavky na školitele stanovené vzdělávacím programem