



# Genetic testing in the Czech Republic: novel legal regulation to start in 2012

**Milan Macek and Viktor Kožich**  
**Czech Society of Medical Genetics ČLS JEP**

Parliament of the Czech Republic, October 11, 2011

# Clinical and laboratory genetics

**Clinical  
genetics**

**Laboratory  
genetics**

**Clinical  
diagnosis**

**Genetic  
counselling**

**Cytogenetics**

**Molecular  
genetics**

**Biochemical  
genetics**

# Physicians

Příloha č. 1 k vyhlášce č. 233/2008 Sb.

OBORY SPECIALIZAČNÍHO VZDĚLÁVÁNÍ SPECIALISTŮ A MINIMÁLNÍ  
DĚLKA SPECIALIZAČNÍHO VZDĚLÁVÁNÍ PODLE VZDĚLÁVACÍCH  
PROGRAMŮ

## LÉKAŘI

46.	korektivní dermatologie	odborný lékař v korektivní dermatologii	6
47.	lékařská genetika	odborný lékař v lékařské genetice	4
48.	lékařská mikrobiologie	odborný lékař v lékařské mikrobiologii	5
49.	maxilofaciální chirurgie	odborný lékař v maxilofaciální chirurgii	5
50.	návykové nemoci	odborný lékař v návykových nemocech	5
51.	nefrologie	odborný lékař v nefrologii	6
52.	neonatologie	odborný lékař v neonatologii	6
53.	neurochirurgie	odborný lékař v neurochirurgii	7
54.	neurologie	odborný lékař v neurologii	5
55.	neuroradiologie	odborný lékař v neuroradiologii	5
56.	nukleární medicína	odborný lékař v nukleární medicíně	5
57.	oftalmologie	odborný lékař v oftalmologii	5
58.	ortopedie	odborný lékař v ortopedii	5
59.	otorinolaryngologie	odborný lékař v otorinolaryngologii	6
60.	paliativní medicína a léčba bolesti	odborný lékař v paliativní medicíně a léčbě bolesti	6
61.	patologická anatomie	odborný lékař v patologické anatomii	5
62.	plastická chirurgie	odborný lékař v plastické chirurgii	6
63.	popáleninová medicína	odborný lékař v popáleninové medicíně	5
64.	posudkové lékařství	odborný lékař v posudkovém lékařství	6
65.	pracovní lékařství	odborný lékař v pracovním lékařství	4
66.	praktické lékařství pro děti a dorost	praktický lékař pro děti a dorost	5
67.	psychiatrie	odborný lékař v psychiatrii	5
68.	radiační onkologie	odborný lékař v radiační onkologii	6
69.	radiologie a zobrazovací metody	odborný lékař v radiologii a zobrazovacích metodách	5
70.	rehabilitační a fyzikální medicína	odborný lékař v rehabilitační a fyzikální medicíně	5
71.	reprodukční medicína	odborný lékař v reprodukční medicíně	6
72.	revmatologie	odborný lékař v revmatologii	5
73.	sexuologie	odborný lékař v sexuologii	6
74.	soudní lékařství	odborný lékař v soudním lékařství	5

Primary specialty for MDs / 4 year training

# Laboratory specialists

463/2004 Sb.

NAŘÍZENÍ VLÁDY  
ze dne 28. července 2004,

kterým se stanoví obory specializačního vzdělávání a označení odbornosti zdravotnických pracovníků se specializovanou způsobilostí

Vláda nařizuje podle § 90 odst. 1 zákona č. 96/2004 Sb., o podmínkách získávání a uznávání způsobilosti k výkonu nelékařských zdravotnických povolání a k výkonu činnosti souvisejících s poskytováním zdravotní péče a o změně některých souvisejících zákonů (zákon o nelékařských zdravotnických povoláních):

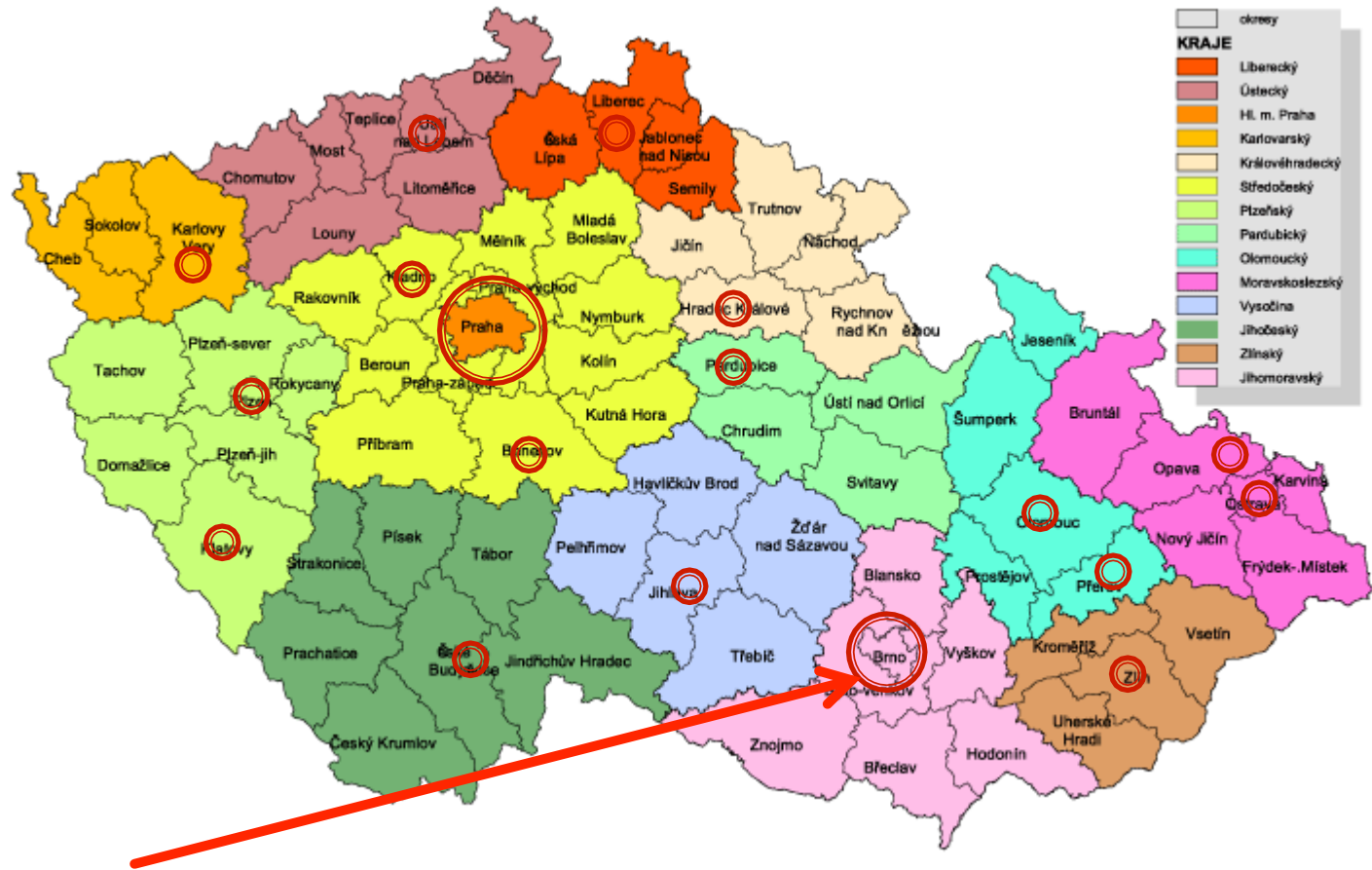
## 15. Odborný pracovník v laboratorních metodách

Pořadí Obory specializačního vzdělávání Označení odbornosti specialistů:

- |    |                                 |  |
|----|---------------------------------|--|
| 1  | Hematologie a transfuzní služba | Klinický bioanalytik pro hematologii a transfuzní službu |
| 2  | Klinická biochemie              | Klinický bioanalytik pro klinickou biochemii             |
| 3  | Lékařská imunologie             | Klinický bioanalytik pro lékařskou imunologii            |
| 4  | Nukleární medicína              | Klinický bioanalytik pro nukleární medicínu              |
| 5  | Ochrana veřejného zdraví        | Klinický bioanalytik pro ochranu veřejného zdraví        |
| 6  | Soudní toxikologie              | Klinický bioanalytik pro soudní toxikologii              |
| 7  | Lékařská mikrobiologie          | Klinický bioanalytik pro lékařskou mikrobiologii         |
| 8  | Klinická genetika               | Klinický bioanalytik pro klinickou genetiku              |
| 9  | Klinická antropologie           | Klinický antropolog                                      |
| 10 | Příprava radiofarmak            | Specialista v přípravě radiofarmak                       |

Primary specialty PhDs / 4 year training

# 40 Departments / practices throughout the country



1 geneticist per cca 100,000 individuals, genetic services are fully reimbursed, including cytogenetics and molecular genetics from general health insurance

# Private centres

**GENNET GROUP**

Fetální medicína      Lékařská genetika

Asistovaná reprodukce

**Aktuality**  
26.5.2009  
V červnu 2009 ke každému IVF cyklu prodloužená kultivace ZDARMA  
: [více informací](#)

**Genomac**  
Genetické testování a analýzy ...

Slovensky | English | Pokročilé hledání | RSS

Hledat:

O nás	DNA testy	Forum	Služby	Produkty	Věda a výzkum

**GENOMIC ANALYSIS COMPANY**

<p><b>Představujeme</b></p> <p><b>Sledujte své zakázky</b> systém pro sledování stavu vaší zakázky GenoGraf testů</p> <p><b>zadejte číslo zakázky:</b> (např.: 060203/85)</p> <input type="text"/>	<p><b>Aktuality</b></p> <p>23. 05. 2009 <b>Patnáct Čechů má tétož předka. Žil před 3000 lety</b></p> <p>10. 03. 2009 <b>Jak se hledá pramatka</b></p> <p>08. 12. 2008 <b>Vánoční edice testu Y GenoGraf Y GENE 33</b></p>	<p><b>Pro veřejnost</b></p> <p>Test otcovství</p> <p>Preventivní genetické testy</p> <p>Genografické testy Y a Mt</p> <p>GenoGraf databáze</p> <p>GenoGraf Butik</p> <p>Prodejní síť testů</p>	<p><b>Pro odborníky</b></p> <p>Výzkumné projekty</p> <p>Detekce mutací</p> <p>Separace DNA</p> <p>DNA sekvenování</p>
--	---	--	---

**GENVia, s.r.o.**  
genetická pracoviště

- Home
- Genetická ambulance
- Genetická laboratoř
- Akreditace
- Ke stažení
- Kontakty

**Aktuality**  
27/03/09  
Vaše návrhy a připomínky k našim stránkám lze nově zaslat velmi jednoduše prostřednictvím **webového formuláře** na stránce kontaktu.

26/01/09  
V průběhu certifikačního auditu CIA, o.p.s. laboratoř úspěšně akreditovala stávající i nové metody PCR, čímž rozšířila portfolio nabízených vyšetření (viz přehled metod na stránce **Akreditace**).

28/11/08  
Probíhá distribuce kalendářů na rok 2009. Pokud patříte mezi subjekty spolupracující s laboratořmi a žádáte kalendář, zašlete kontaktní adresu na mail [genvia@volny.cz](mailto:genvia@volny.cz). Náhled kalendáře zobrazíte kliknutím

**Vítejte na stránkách GENVia, s.r.o.**

Akreditovaná genetická laboratoř s ambulancí nabízí genetické poradenství společně s širokým spektrem cytogenetických a molekulárně-genetických vyšetření. Kvalitu prováděných vyšetření a splnění přísných kritérií vlynoucích z mezinárodních norem garantuje Osvědčení o akreditaci a zařazení laboratoře do Národního registru akreditovaných subjektů, jež spravuje Český institut pro akreditaci (ČIA). Pro řadu vyšetření je GENVia, s.r.o. jednou akreditovanou laboratoř v Praze. Akreditace je zárukou nejvyšší kvality prováděných vyšetření a má platnost v celé Evropské Unii.

[více o GENVia](#)

**Genetická ambulance**

Genetické poradenství je založeno na komunikaci s pacientem. Pokud má člověk obavy z případné genetické zátěže svých potomků, potom by měl určitě navštívit genetika. Doporučení ke genetické konzultaci vám může dát váš praktický lékař nebo gynekolog, v některých případech je možné se objednat i bez doporučení lékaře. Důležité je si uvědomit, že veškeré informace, které genetikovi poskytnete, jsou důvěrné. Genetik také není oprávněn vám cokoli nařizovat. Pouze vás nestranně informuje o tom, co zjistil a může vám navrhnout další vyšetření a ošetření, přispívající k řešení Vaší situace. Rozhodnutí o navrženém postupu je však nezadatelným právem konzultované osoby nebo páru. Ke všem vyšetřením a případným zákrokům je nutný souhlas pacienta. Rozhodně není důvod mít z návštěvy genetika sebemenší obavy.

[více o ambulanci](#)

**Akreditovaná genetická laboratoř**

**Genetika**  
soukromá genetická ambulance a laboratoř

• HLEDAT TEXT  **Hledat**

Home  
O nás  
Kontakt  
Akreditace ČSN EN ISO 15189  
Prováděná vyšetření  
Ceník výkonů  
Seznam laboratorních vyšetření  
Laboratorní příručka  
Dokumenty ke stažení  
Ambulance Karlovy Vary  
Dotazník pro žadatele

**Aktuality**

**Vyšetření celiakie**  
Onemocnění celiakii způsobuje intoleranci na gluten nebo příbuzné proteiny v obilovinách jako je pšenice a žito.

**Naše Genetické pracoviště je akreditované dle ČSN EN ISO 15189**

**Určení otcovství (paternity)**  
Provádíme znalecké posudky k určení otcovství.

**PGD (Preimplantační genetická diagnostika)**  
Provádíme vyšetření jedné buňky (blastomery) embrya metodou FISH. Zjišťujeme embrya bez genetické zátěže (Downova choroba aj.), která jsou vhodná k transferu (umělému oplodnění).

**3D(4D) Ultrazvukové vyšetření**  
Od 2.11. 2006 nabízíme provedení 3D(4D) ultrazvukového vyšetření plodu v těhotenství. Nejvhodnější období provedení tohoto vyšetření je 20-25. týden těhotenství.

**Vážení přátelé, kolegové a pacienti**  
Vítáme Vás na našich webových stránkách, na kterých Vám přinášíme informace o možnostech klinické genetiky v praxi.

Naše Genetické pracoviště má dva komplementy, kterými jsou ambulance genetického poradenství s ultrazvukovou ambulancí a laboratoř cytogenetikou a molekulárně-genetikou.

**Genetika Plzeň, s.r.o.**  
Nepomucká 159/a, Plzeň-Černice  
**Provozní doba:** Po - Pá : 6,30 - 16,00



# GHC Genetics



## komplexní analýzy

- YNGEN
- GENSCAN
- GENSCAN JUNIOR
- APAGEN
- ROMBOGEN



Přihlášení

E-Mail:

Heslo:

[REGISTRACE](#)



KLINIKA GHC PRAHA

Genetické dispozice nejsou osud, ale vědecký zjištěná skutečnost.

## GynGen® - GENETICKÁ ANALÝZA URČENÁ ŽENÁM

Genetická analýza GynGen® byla sestavena na základě nejnovějších poznatků na poli molekulární genetiky speciálně pro organismus žen a nejčastěji se vyskytující "ženská onemocnění".

Většina lidí se domnívá, že nemoci se jich osobně netýkají a řeší až jejich následky. Mnohdy nevrtnají. Proti tomu zde leží prediktivní medicína, která se snaží nemocem předejít včas. Jejím posláním je propuknutí nemoci zcela zabránit nebo zásadně oddálit její nástup.

Genetická analýza GynGen® je jsoučástí prediktivní medicíny a ženám přináší jedinečnou možnost udělat pro sebe a svůj organismus něco navíc - uchovat si zdraví, vyhnout se mnoha nemocem či zdravotním komplikacím, zvýšit kvalitu života.

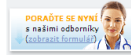
GynGen® detekuje Vaše genetické predispozice :

- **KARDIOVASKULÁRNÍ ONEMOCNĚNÍ :**  
infarkt myokardu  
cévní mozková příhoda  
trombóza  
ateroskleróza  
hypertenze (vysoký krevní tlak)
- **NÁDOROVÁ ONEMOCNĚNÍ :**  
rakovina prsu a vaječniku (netestuje se u osob mladších 18ti let)
- **METABOLICKÁ ONEMOCNĚNÍ :**  
obezita  
osteoporóza (řidnutí a lámavost kostí)

GynGen® Vám pomůže zvolit vhodnost užívání HORMONÁLNÍ ANTIKONCEPCE či SUBSTITUCE pro Váš organismus.

GynGen® navíc zhodnotí Vaši imunitu

Pro provedení genetické analýzy GynGen® obdržíte rozsáhlou zprávu o osobní prediktivní analýze (více jak 50 stran), kde budou zhodnocena Vaše genetická rizika i rizika vyplývající z rodinné anamnézy či životního stylu. Na základě těchto zjištění vyhodnotí klinický genetik optimální preventivní řešení pro Váš organismus a doporučí Vám opatření vedoucí k udržení zdraví a celkové zdravotní spokojenosti a kvality života.



PORAĎTE SE NYNÍ s našimi odborníky

[GHC Genetics na jednání v CLK](#)

Dne 23. 4. 2009 na základě rozhodnutí Vědecké rady České lékařské komory byli pozváni odborní zástupci GHC GENETICS na jednání na půdě Vědecké rady CLK v kanceláři CLK v Praze 5, Lékařská 2. Předmětem jednání, které... [celý text](#)

2. zasedání Vědecké rady Dne 9. 4. 2009 se v Praze uskutečnilo druhé zasedání Vědecké rady nestátního zdravotnického zařízení GHC GENETICS její předsedkyní je Doc. MUDr. Eva Kohlíková, CSc. Mezi jinými body byl i schválen vznik et... [celý text](#)

"CESTA PRO ZDRAVÍ ŽEN" Ke dni 25.3.2009 byl ukončen příjem žádostí do programu preventivní péče "CESTA PRO ZDRAVÍ ŽEN". Pro další období již lze zařadit pouze takové žadatelky, jež své zařazení odůvodní (rodinná anamnéza, životní styl, jiné d... [celý text](#)

GHC GENETICS na Lékařských mezioborových dnech Sociálních věd... [celý text](#)

## Direct marketing in the media Unsubstantiated claims of benefit Direct marketing to practitioners Testing of minors



KOMPLEXNÍ ANALÝZY	DIAGNOSTICKÁ VYŠETŘENÍ	PRO ODBORNÍKY	PREDIKTIVNÍ GENETIKA	KARIÉRA	DISKUSNÍ FÓRUM	O NÁS	KONTAKTY
-------------------	------------------------	---------------	----------------------	---------	----------------	-------	----------



## komplexní analýzy

- YNGEN
- GENSCAN
- GENSCAN JUNIOR
- APAGEN
- ROMBOGEN



Přihlášení

E-Mail:

Heslo:

[REGISTRACE](#)

## Genscan Junior - analýza, která Vám pomůže vést život Vašeho dítěte správným směrem

Genscan Junior nabízí podobnou škálu zkoumaných predispozic jako Genscan s přihlednutím ke specifické stavbě dětského organismu. Cílem naší společnosti je zpřístupnit prediktivní genetickou analýzu co nejširší veřejnosti. Vycházíme tedy všude rodičům, aby Genscan Junior nebyl příliš velkou záležitostí pro rodinné rozpočty. V případě, že chtějí svým dětem dopřát spokojený, zdravý a plnohodnotný život. Tato genetická analýza je proto nabízena za zvýhodněnou cenu.

Genscan Junior může významně pomoci rodičům směřovat cíleně péči o dítě a vyhnout se tak případným zdravotním komplikacím. Ty může představovat například obezita, celiakie a řada dalších vážných zdravotních rizik. Děti jsou tedy již od útlého věku vedeny ke správnému životnímu stylu upravenému dle konkrétních predispozic vycházejících z jejich genetické analýzy. Genscan Junior se však nezaměřuje pouze na rizika spojená s chorobami. Analýzou genů lze zjistit celou řadu dalších, pro děti a rodiče užitečných informací - například o dispozicích ke kvalitě paměti, schopnosti organismu odobourávat škodlivé látky a mnoho jiných.

Genetický prediktivní test je i významnou pomůckou pro dětského lékaře, který si o organismu dítěte doplní důležité informace, podle nichž může následně dítěti poskytovat co nejúčinnější či nejprospěšnější preventivní léčbu. Cílem je tedy nikoli omezovat dítě, ale v případě existence významnějšího rizika jež od počátku vychováat ke správnému životnímu stylu, který zásadně ovlivňuje funkci genů. Výsledky genetické analýzy se v průběhu života neměnní, proto Genscan či Genscan Junior je celoživotní investice.

Genscan Junior je určen pro děti do 15ti let.

Cena: 12.860Kč vč. 9% DPH

Cena včetně DPH:

12.860,00 Kč / 460,00 EUR / 585,00 USD



## GHC Genetics na jednání v CLK

Dne 23. 4. 2009 na základě rozhodnutí Vědecké rady České lékařské komory byli pozváni odborní zástupci GHC GENETICS na jednání na půdě Vědecké rady CLK v kanceláři CLK v Praze 5, Lékařská 2. Předmětem jednání, které... [celý text](#)

2. zasedání Vědecké rady Dne 9. 4. 2009 se v Praze uskutečnilo druhé zasedání Vědecké rady nestátního zdravotnického zařízení GHC GENETICS její předsedkyní je Doc. MUDr. Eva Kohlíková, CSc. Mezi jinými body byl schválen vznik et... [celý text](#)

[CESTA PRO ZDRAVÍ](#)

## Legal threat to Czech Medical Genetics Society

# Reaction of the Czech Society of Medical Genetics

- Československá pediatrie 2008, 63(4) 179-181 and 4 other major domestic medical journals.
- Paper coauthored by head of the Ethics Committee of the Czech Ministry of Health
- However, limited campaign possibilities in the media



Interní Med. 2008; 10(3): 150



časopisy  
ČLS JEP

Časopis lékařů českých

# Czech Society for Medical Genetics

» Novinky  vložte text  • Mapa stránek • Česky • english

Společnost lékařské genetiky | ČLS JEP

Novinky | O společnosti | Vzdělání | Laboratoře | Klinická pracoviště | Cytogenetická konference 2009

## Novinky

**29.5.2009 | CYTOGENETICKÁ KONFERENCE 2009**

42. Cytogenetická konference, pořádaná dne 10. - 11. září 2009 proběhne v Brně. Více informací a přihlášku naleznete přímo v odkaze Cytogenetická konference 2009. ... [více](#) »

**4.5.2009 | KURZ USG - DIAGNOSTIKA VVV**

Kurz UZ „Ultrasonografie plodu se zaměřením na diagnostiku VVV“ ve dnech 15. 6. – 19. 6. 2009 kurz bude probíhat na Ústavu lékařské genetiky a fetální medicíny FN a LF UP Olomouc (budova Dětské kliniky FN Olomouc) ... [více](#) »

**11.2.2009 | BOD 2009**

Ve dnech 16. - 18. dubna 2009 proběhnou Brněnské onkologické dny (BOD 2009). Součástí bude Konference pro nelékařské zdravotnické pracovníky - 16. - 17. 4. 2009, BVV, pavilon A - "Rotunda" Více informací, přihlášky najdete níže či stránkách [www.mou.cz](http://www.mou.cz) ... [více](#) »

**30.1.2009 | USG KURZ OLOMOUC 2009**

Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny LF UP a Fakultní nemocnice Olomouc a Centrum prenatalní diagnostiky Gynekologicko-porodnického oddělení Batovy nemocnice Zlín ve spolupráci se Společností lékařské genetiky ČLS JEP a pod záštitou zdravotního rady Olomouckého kraje pořádají celostátní specializovaný kurz ... [více](#) »

**30.1.2009 | KAPRASŮV DEN 2009**

Pracovní den Společnosti lékařské genetiky České společnosti J. E. Purkyně Kaprasův den: Klinická genetika 18. března 2009, Lékařský dům, Praha 2, Sokolská 31 Společnost lékařské genetiky ČLS JEP si vás dovoluje pozvat na 8. Kaprasův den na téma Klinická genetika, který se koná 18. března 2009 v Lékařském domě, Sokolská 31, Praha 2. .... [více](#) »

<http://www.slg.cz>

# Czech Medical Society

Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně

Home | Kontakt | Mapa stránek | RSS

ČLS JEP  
Odborné společnosti a spolky  
Sekretariát organizace  
Katalog kongresů  
Odborné časopisy  
Léčebné standardy  
Lékařský dům

Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně  
Je dobrovolně nezávislým sdružením fyzických osob - lékařů, farmaceutů a ostatních pracovníků ve zdravotnictví a příbuzných oborech.  
[Více o ČLS JEP](#)

ČLS JEP dbá o rozvoj a rozšiřování vědecky podložených poznatků lékařských věd a příbuzných oborů, usiluje o jejich využívání v péči o zdraví občanů se zvláštním důrazem na preventivní činnost.  
[Více posílají](#)

**VYHLEDÁVÁNÍ**

**STAŇTE SE ČLEMEM**  
• Registrace  
• Informace

**ZPRAVODAJ**  
Informace o novinkách a akcích na váš e-mail.

**KONTAKT**  
Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně  
Sokolská 31, 120 26 Praha 2  
tel: 224 266 201-4  
fax: 224 266 212  
e-mail: [cls@cls.cz](mailto:cls@cls.cz)

**LÉKAŘSKÝ DŮM**  
Sokolská 31, 120 26 Praha 2  
tel: 224 266 201-4  
fax: 224 266 212  
e-mail: [cls@cls.cz](mailto:cls@cls.cz)

**AKTUÁLNĚ**  
Cena J.E.Purkyně bude předána panu prof. MUDr. Jiřímu Tichému, DrSc.

**AKCE V LÉKAŘSKÉM DOMĚ**  
3.6.2009 Katarze v etice a psychoterapii  
3.6.2009 17. symposium o lékařské etice  
4.6.2009 Léčba thyrotoxemii v ordinaci PLDD  
4.6.2009 Léčba thyrotoxemii v ordinaci PLDD  
5.6.2009 XIII. pracovní den klinické farmacie  
9.6.2009 Pracovní den  
10.6.2009 Tesingový den průmyslové toxicologie  
11.6.2009 Přínos probiotik ve zdraví a v nemoci - ZRUŠENO!!!!  
12.6.2009 13. Onkogenetický den  
13.6.2009 Nové možnosti očkování u všeobecného praktického lékaře  
16.6.2009 Benív. den fyziologie a psychologie práce  
18.6.2009 Nové možnosti očkování u všeobecného praktického lékaře

**AKCE OSTATNÍ**  
3.6.2009 XXXI. pracovní dny sekce radiofarmacie ČSNM ČLS JEP  
3.6.2009 Komunikace ve zdravotnictví  
3.6.2009 Pravidelná schůze Psychiatrické

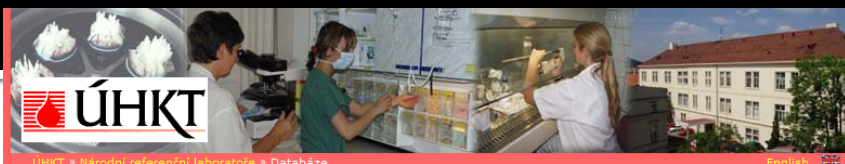
**DŮLEŽITÉ**  
Připravujeme konferenci na téma: **Nové názory na dietní postupy v prevenci, termín: 23.6.2009, 27.10. 2009**

**Katarze etika a psychoterapie**  
Přirozlov lékařské vědy a jejich dopad na posuzování zdravotního stavu pracovní schopnosti  
18.6.2009, 18. března 2009, Lékařský dům, Praha 2

<http://www.cls.cz>



# CZDDNAL - Czech Directory of DNA laboratories



- O ústavu
- Věda a výzkum
- Léčebná péče
- Transfuze
- Národní referenční laboratoře
- NRL pro koagulaci
- NRL pro imunohematologii
- NRL pro DNA diagnostiku
- NRL pro papilomaviry
- Koordináční centrum genetických laboratoří
- Výuka a vzdělávání
- Kontakty

## Databáze cytogenetických a DNA laboratoří

### Databáze cytogenetických laboratoří

Výpis laboratoří v kraji:

Všechny kraje

### Databáze DNA laboratoří

Seznam všech laboratoří.

### Výběr laboratoří podle vyšetřované nemoci

Zadejte MIM:

### Vyhledávání nemoci

Nemoc:

Chromozom:

Lokus:

Hum./Nehum.:   nebo

### Mezinárodní databáze

- Online Mendelian Inheritance in Man - **OMIM**
- Eurogentest
- GeneTests
- Orphanet
- Leiden Open Variation Database - **LOVD**

- O ústavu
- Věda a výzkum
- Léčebná péče
- Transfuze
- Národní referenční laboratoře
- NRL pro koagulaci
- NRL pro imunohematologii
- NRL pro DNA diagnostiku
- NRL pro papilomaviry
- Koordináční centrum genetických laboratoří
- Výuka a vzdělávání
- Kontakty

## Vyšetřované nemoci

Počet nalezených nemocí: **379**

Kliknutím na MIM se otevře stránka s pracovišti, které nemoc vyšetřují.

MIM	Nemoc	Chromozom Lokus Hum./Nehum
107741	Defekt apolipoproteinu E	19q13.2 APOE Hum.
600436	Glutathion-S- transferáza T1	22q11.2 GSTT1 Hum.
605573	poruchy vývoje pohlaví - beta hydroxysteroidní dehydrogenáza III	9q22 HSD17B3 Hum.
601982	8-Oxoguanin DNA glycosylase, OGG1	3p26.2 OGG1 Hum.
604290	Aceruloplasminemia	3q23-q24 CP Hum.
173910	AD polycystóza ledvin	4q PKD2 Hum.
601313	AD polycystóza ledvin	16p13 PKD1 Hum.
175100	Adenomatózní polypóza tl. střeva	5q21-q22 APC Hum.
900019	adenoviry A-F	Nehum.
300100	Adrenoleukodystrofie X-vázaná	Xq28 ABCD1 Hum.
100800	Achondroplázie	4p16.3 ACH Hum.
203450	Alexandrova nemoc	17q21, 11q13 GFAP Hum.
203500	Alkaptonurie	3q21-q23 HGD Hum.
301050	Alportův syndrom	Xq22.3 COL4A5 Hum.
105590	Anaplastický velkobuněčný lymfóm	p23 ALK Hum.
900013	Aneuploidia chromosomů 13,18, 21, X a Y metodou QF PCR	13, 18, 21, X a Y QF PCR Hum.
106150	Angiotensin I (Hypertenze, Ischemická ch. srdeční)	1q42-q43 AGT Hum.
106180	Angiotensin konvertující enzym (Hypertenze, Alzheimerova ch.)	17q23 ACE,DCPI Hum.
106300	Ankylosující spondylitida	6p21.3 HLA-B27 Hum.
243400	Arylamín-N-acetyltransferáza	8p23.1-p21.3 NAT2, AAC2 Hum.
900014	Aspergillus	Nehum.
608456	Autozomálně recesivně dědičná střevní polypóza	1p34.3-p32.1 MYH Hum.

<http://www.uhkt.cz/nrl/db>

# Institute for postgraduate education – IPVZ



Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví

hledání úvodní strana Hotel ILF

Pro všechny uživatele Lékaři Zubní lékaři Farmaceuti Nelékařské profese Lektoři Zaměstnanci

- ▶ **O IPVZ**
  - kontakty
  - profil organizace
  - pedagogická pracoviště
  - ostatní pracoviště
  - granty a projekty
- ▶ **Vzdělávací akce**
  - jak se přihlásit na vzdělávací akci IPVZ
  - vyhledat vzdělávací akci
  - seznam vzdělávacích akcí
  - přihlášení na vzdělávací akci
  - nová registrace
- ▶ **Specializační vzdělávání**
  - základní informace o získávání specializace
  - vzdělávací programy
  - formuláře ke stažení
  - zákony a vyhlášky týkající se získávání specializace
  - často kladené dotazy
- ▶ **Celoživotní vzdělávání**
  - získávání kreditů
  - další možnosti získání kvalifikace
- ▶ **Další nabízené služby**
  - ubytování pro účastníky vzdělávacích akcí IPVZ
  - rezidenční řízení

**Široká nabídka vzdělávacích akcí na období září-prosinec 2009**  
více informací..

**Hotel ILF**  
Dostupné ubytování pro účastníky vzdělávacích akcí IPVZ

**Registrace pro LEKTORY**  
více informací..

▶ **Přihlášení do klientského systému**  
Uživatelské jméno:  
  
Heslo:  
  
  
 Přihlásit se trvale na tomto počítači  
[Registrace](#)  
[Zapomenuté heslo](#)

▶ **Jak se přihlásit na vzdělávací akci?**  
Chcete se přihlásit na vzdělávací akci IPVZ a nevíte jak na to? Nevíte jak si najít vzdělávací akci, která Vás zajímá?  
[Prohlédněte si našeho průvodce..](#)

▶ **Vybrané akce**

**Aktuálně**

1.6.2009 Dne 1. 6. 2009 byl jmenován ředitelem IPVZ Mgr. Radim Gabriel.

1.6.2009 Od dnešního dne jsou zveřejněny vzdělávací akce na podzimní termíny, a to od 1.9. do 31.12.2009.  
[více informací](#)

20.5.2009 Na podzim roku 2009 (přibližný začátek v říjnu) bude zahájen akreditovaný kvalifikační kurz Radiologická fyzika a Radiologická technika a bude trvat minimálně do konce roku. Délka kurzu závisí na vystudovaném oboru. Vyplněnou přihlášku k AKK je třeba poslat spolu s notářsky ověřeným diplomem a vysvědčením o státní zkoušce event.dodatkem k diplomu k rukám Jany Kubové, kterou kontaktujte i v případě dalších dotazů (email:kubova@ipvz.cz, tel.: 271 019 248) na studijní oddělení, Ruská 85, 100 05 Praha 10 a to do 24.7.2009  
[více informací](#)

▶ **IPVZ**  
Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví (IPVZ) je moderní vzdělávací institucí poskytující vzdělávání všem odborným pracovníkům ve zdravotnictví i v jiných resortech.



<http://www.ipvz.cz>

# Coordination centre of DNA laboratories

## Best practice guidelines, conferences, training



ÚHKT » Národní referenční laboratoře » Koordinační centrum genetiických laboratoř

English

O ústavu
Věda a výzkum
Léčebná péče
Transfuze
Národní referenční laboratoře
NRL pro koagulaci
NRL pro imunohematologii
NRL pro DNA diagnostiku
NRL pro papilomaviry
Koordinační centrum genetiických laboratoř
Výuka a vzdělávání
Kontakty

### Koordinační centrum genetiických laboratoř

"Koordinační centrum k řešení problematiky organizace laboratorního vyšetřování metodami molekulární genetiky a cytogenetiky v České republice" bylo zřízeno rozhodnutím MZ ČR v dubnu 2004, je součástí ÚHKT a svou činností odpovídá Společnosti lékařské genetiky (SLG LS JEP). Centrum zajišťuje distribuci oborových informací, spravuje databáze molekulárně genetiických a cytogenetiických laboratoř a podílí se na organizaci sekce externí kontroly kvality (EQA/PT), celostátní konference DNA diagnostiky, organizuje mezilaboratorní kontrolu kvality metodou okružních vzorků a zprostředkovává kontrolu kvality v mezinárodních systémech. Spolupracuje se zahraničními organizacemi, především odbornými společnostmi (ESHG, ECA atd.), a institucemi zabývajícími se příslušnou problematikou (např. OECD, EMQN, Eurogentest, Orphanet, GeneTests).

- ÚHKT spravuje [databáze](#) pracovišť v ČR, která se zabývají molekulárně genetiickými a cytogenetiickými vyšetřeními včetně odkazů na zahraniční databáze. Umožňuje vyhledávat pracoviště, případně vyšetření, která provádějí.
- Ve spolupráci s odbornou společností byla vypracována doporučení pro [nepodročitelné meze personálního obsazení](#) laboratoře odbornými pracovníky, [minimální počty výkonů](#) a [minimálního přístrojového vybavení](#).
- Koordinační centrum každoročně zveřejňuje **plány mezilaboratorního porovnávání molekulárně genetiických zkoušek** tuzemské i zahraniční (EQA/PT).  
Rok:
  - o 2008 - [\[PDF\]](#)
  - o 2009 - [\[PDF\]](#)
- Koordinační centrum zveřejňuje české [návrhy směrnic pro správnou laboratorní praxi](#)
- Konference a semináře:
  - o 12. Celostátní konference DNA diagnostiky
    - Abstrakta příspěvků - [\[PDF\]](#)
- Informační zpravodaj
  - o [Certifikované referenční materiály pro DNA diagnostiku \(CRMGEN\)](#)
  - o Výťah OECD - [\[PDF\]](#)
  - o Press Release Orphanet - [\[PDF\]](#)
  - o [1000 Genomes](#) - A Deep Catalog of Human Genetic Variation
  - o [Referenční materiály](#)



ÚHKT » Národní referenční laboratoře » NRL pro DNA diagnostiku » Správná laboratorní praxe

English

O ústavu
Věda a výzkum
Léčebná péče
Transfuze
Národní referenční laboratoře
NRL pro koagulaci
NRL pro imunohematologii
NRL pro DNA diagnostiku
NRL pro papilomaviry
Koordinační centrum genetiických laboratoř
Výuka a vzdělávání
Kontakty

### Správná laboratorní praxe

- [Správná laboratorní praxe vnitřní kontroly kvality](#) - Návrh české verze směrnic
- [Dědičný syndrom nádoru prsu a/nebo ovaria, molekulární analýza BRCA1 a BRCA2 genů](#), Poslední revize: 14.6.2007
- [Směrnice pro správnou laboratorní praxi při molekulárně genetiických vyšetřeních u dědičných motoricko senzorických neuropatií \( HMSN\) - \(CMT\)](#) Poslední revize: 5.3.2009
- [Směrnice správné laboratorní praxe pro molekulárně genetiické vyšetřování Duchennovy a Beckerovy muskulární dystrofie \(DMD a BMD resp. D/BMD\)](#)
- [Směrnice pro správnou laboratorní praxi při molekulárně genetiických vyšetřeních u hemofilie A](#)
- [Směrnice pro správnou laboratorní praxi při molekulárně genetiických vyšetřeních u hemofilie B](#)
- [Směrnice pro správnou laboratorní praxi u Friedreichovy ataxie](#)
- [Správná laboratorní praxe pro stanovení genu BCR/ABL metodou RT-PCR](#), Poslední revize: 20.3.2007
- [Návrh laboratorní směrnice pro molekulární diagnostiku mikrodeleci Y chromozomu v České republice](#), Poslední revize: 4.3.2009
- [Směrnice pro správnou laboratorní praxi při molekulárně genetiických vyšetření cystické fibrózy](#) Poslední revize: 8.12.2008
- [Návrh směrnice pro správnou laboratorní praxi molekulárně genetiického vyšetřování Huntingtonovy choroby](#), Poslední revize: 3.2.2009
- [Návrh laboratorní směrnice pro konvenční cytogenetickou analýzu karyotypu buněk kostní dřeně a/nebo periferní krve](#), Poslední revize: 5.2.2009
- [Návrh laboratorní směrnice pro molekulárně cytogenetickou analýzu chromosomových odchylek v nádorových buňkách metodou fluorescenční in situ hybridizace \(FISH\)](#), Poslední revize: 5.2.2009
- [Návrh laboratorní směrnice pro molekulárně cytogenetickou analýzu chromosomových odchylek metodou mFISH a mBAND](#), Poslední revize: 5.2.2009
- [Směrnice pro správnou laboratorní praxi při molekulárně genetiickém vyšetření u syndromu fragilního X chromozomu](#), Poslední revize: 15.3.2007
- [Směrnice správné laboratorní praxe pro vyšetřování nejčastějších mutací v mitochondriální DNA](#) Poslední revize: 5.3.2009
- [Směrnice pro správnou laboratorní praxi vyšetření mutací v genu MTHFR](#), Poslední revize: 14.6.2007
- [Směrnice pro správnou laboratorní praxi při molekulárně genetiických vyšetřeních u von Willebrandovy choroby](#)
- [Návrh směrnice pro správnou laboratorní praxi vyšetření mutace 20210A v genu pro koagulační faktor II \(protrombin\)](#)
- [Návrh směrnice pro správnou laboratorní praxi vyšetření mutace FV Leiden v genu pro koagulační faktor V](#)

<http://www.uhkt.cz/nrl/nrl-dna/blp>

# Present legal framework (2011)

- Act on the health of the nation (20/1966)
  - Old legislation with numerous amendments
  - No specific regulation on genetic testing
- As a provisional solution for missing legal regulation-selfimposed regulation
- A non-legally binding Recommendation on genetic testing issued by the Czech Society of Medical Genetics in 2008 in relation to informed consent procedures

# Recommendation on genetic testing SLG ČLS JEP (2008)

- Based on adoption of the **Oviedo convention** (Act 96/2001 Sb.) and the 2008 Council of Europe – **„Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes“** <http://conventions.coe.int/Treaty/en/Treaties/html/203.htm>
- Based on **collaboration with ESHG.org**, including **partner EU human genetic societies** and their recent compilation of legal regulations <https://www.eshg.org/270.o.html>





# Need for novel legal framework in medicine



# Acts to be enacted in 2012

- Act on health care services
- Act on specific health care services (includes genetic testing, chapter 8)
- Passed in the Chamber of Deputies on September 7, 2011 (reg No 407)
- To be voted upon in the Senate during the 12th Assembly (reg No 185, scheduled for October 12, 2011)

# Act on specific health care

## Part 8 Genetic testing

- Act proposed by the Ministry of Health -2011
- Extensively revised by the Czech Medical Society considering international treaties and recommendations
- Final revision cross-checked with the Ministry of Health
- Only minor modifications by the Chamber of Deputies

# Principles § 28-part 1

- Genetic laboratory testing may be performed only in accredited laboratories
- Genetic testing may be offered/performed only for
  - Health care purposes
  - Biomedical research related to health
- The patient must be informed about the purpose, nature and risks of the testing and written informed consent must be obtained.
- If the testing has reproductive consequences a consultation with qualified medical geneticist is recommended both before and after the testing.

# Principles § 28-part 2

Genetic testing in health care may be offered for:

- Preimplantation diagnosis
- Diagnosis of genetic diseases and developmental defects
- Determination of the degree of predisposition to diseases
- Determination of carriership for genetic variants causing illness
- Targeted newborn screening
- Optimizing treatment



# Principles § 29

- No testing of biological material from a deceased person without previous approval or without consent of his/her relatives.
- No financial or other compensation to the patient.
- No sale or transfer of results to third parties.
- No testing of human embryo or fetus but for health purposes; only after genetic counseling and with approval of the mother.

# Principles § 30

- No intervention to modify the genome, but for therapeutic purposes in serious genetic diseases; intervention can only target somatic cells.
- Procedures to create human beings with identical human genome are prohibited.
- Transfer of human genome into other species and vice versa is prohibited.

# Conclusions

- Modern legal regulation of genetic testing for health care purposes, in accordance with current EU / CoE recommendations
- Hope for medically sound use of genetics
- Preventing erosion of public trust towards genetics
- International collaboration e.g. with Eurogentest.org, Orpha.net, EMQN.org and ESHG.org is important