

**MUNI** Ústav experimentální  
biologie

**SCI** Oddělení genetiky a molekulární biologie

# Program

# Lékařská genetik a molekulární diagnostika

„Genetika pro medicínu“

Dny otevřených dveří, 27.a 30.1.2024

Petr Kuglík,  
Vladimíra Vallová, garanti programu

# Proč vznikl náš program ?

- budoucnost medicíny - stále větší význam **genetiky a molekulární biologie !!!**
- diagnostika a cílená léčba se odvíjí od pochopení **molekulárně genetické** podstaty chorob...
- vznik molekulární medicíny...**molekulární diagnóza**
- individuální přístup k pacientům - **personalizovaná medicína...**
- data z laboratoří tvoří až 80% veškerých diagnostických dat !

Medicína je stále více závislá na laboratořích a **analýzách genetických dat** - nutná výchova specializovaných **odborníků s kvalifikací pro práci ve zdravotnictví !!!**



# Charakteristika programu

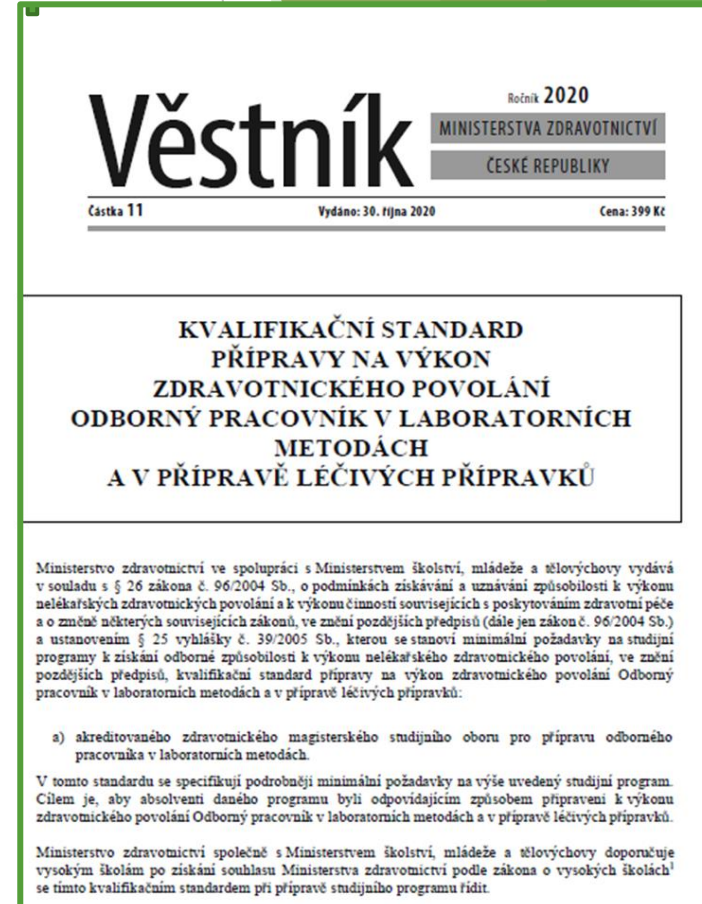
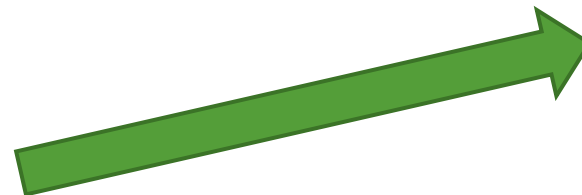
- **Bc. program: Lékařská genetika a molekulární diagnostika**
  - **Mgr. program: Bioanalyticka laboratorní diagnostika ve zdravotnictví - Lékařská genetika a molekulární diagnostika**
- 
- **zdravotnický program**, profesně orientovaný program zaměřený na laboratorní medicínu - **aplikace genetiky a molekulární biologie ve zdravotnických laboratořích...**
  - **profesní - určený pro regulované povolání** - získáváte odbornou způsobilost zdravotnické profese - „**Odborný pracovník v laboratorních metodách**“ dle zákona č. 96/2004 Sb. s profilujícím zaměřením na lékařskou genetiku a molekulární diagnostiku - **bioanalytik**
  - **akreditace Ministerstva školství a Ministerstva zdravotnictví...po ukončení Mgr. studia není nutno absolvovat akreditované kvalifikační kurzy požadované MZ pro získání kvalifikace k práci ve zdravotnictví ...**
  - **jedinečný zdravotnický program v ČR tohoto zaměření...**



# Jaké jsou odlišnosti našeho programu od akademických programů na PŘF

- **mezifakultní program** (PŘF a LF MU) - některé předměty se učí na LF (preklinické obory)
- upravený studijní plán - větší množství předmětů **povinných**
- kladen větší důraz na **praktickou výuku** (1300h) a **spolupráci s praxí** (cvičení a praxe ve výukových laboratořích a laboratořích FN Brno)

Seznam povinných předmětů..



# Co se naučíte v průběhu Bc. studia

- bakalářské studium - tříleté, **průpravné** - umožní komplexní přípravu v oborech, které tvoří základ pro poskytování zdravotní laboratorní péče
- příklady předmětů vyučovaných na LF - **anatomie, farmakologie, fyziologie, cytologie, histologie, hematologie, mikrobiologie, patologie...**
- příklady předmětů vyučovaných na PŘF - **obecná genetika, molekulární biologie, buněčná biologie....**
- **praktická cvičení** - práce v chemické, cytologické a histologické, hematologické laboratoři, práce s mikrobiálním materiálem, práce s mikroskopem, zpracování biologických dat na počítači a seznámíte se se základními metodami molekulární biologie a obsluhou přístrojů
- bakalářská práce - teoretická...

## Bc SZZ:

- **obhajoba bakalářské práce**
- **vědomostní zkouška (písemná): Lékařská biologie, Genetika a molekulární biologie (písemná)**



# Co se naučíte v průběhu Mgr. studia

- prohloubení poznatků oblasti **klinické genetiky, genomiky, molekulární biologie prokaryot, eukaryot a člověka, molekulární biologie nádorů a molekulární diagnostiky...**
- rozšíření praktických dovedností - výuka moderních diagnostických laboratorních metod, které jsou založeny na nejnovějších poznatcích genetiky a molekulární biologie člověka, **zejména analýzách DNA i RNA, sekvenování lidského genomu....**
- získáte nezbytnou **laboratorní praxi** v laboratořích a stanete se profesně vzdělanými specialisty v oblasti moderní laboratorní medicíny
- diplomová práce - experimentální...

## Mgr SZZ:

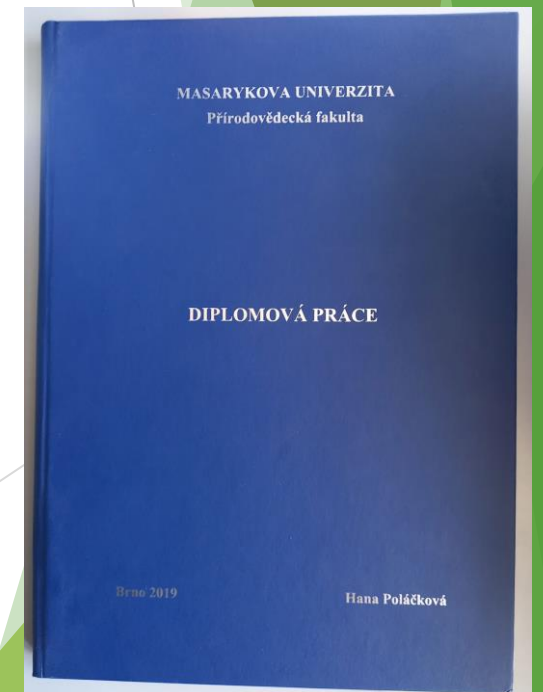
- **obhajoba diplomové práce...**
- **vědomostní zkouška (ústní): Lékařská genetik a molekulární biologie člověka, Molekulární diagnostika v klinické praxi**



# Příklady témat experimentálních diplomových prací řešených studenty v Mgr. programu

Spolupráce s biomedicínskými a výzkumnými pracovišti v Brně: LF MU Brno, Masarykův onkologický ústav, FN Brno, FNUSA Brno, CEITEC, Biofyzikální ústav AV ČR, Repromeda s.r.o, aj.

- ▶ Kontrolní mechanismy dělení chromozomů během časného vývoje savců
- ▶ Mikrobiální teorie původu Alzheimerovy choroby
- ▶ Genetické varianty v genech kódujících srdeční iontové kanály a jejich funkční dopad
- ▶ Mechanismy regulace tvorby plicních metastáz u osteosarkomu
- ▶ Neinvazivní preimplantační genetické testování embryí
- ▶ Dysregulace mikroRNA u relabovaných pacientů s mnohočetným myelomem
- ▶ Analýza inaktivace chromosomu X u dětí s neurovývojovými onemocněními
- ▶ Terapeutický potenciál cílení na ztrátu genu MTAP v nádorových buňkách



# Jaké budete mít uplatnění po ukončení Mgr. studia:

## PROFESE:

- ▶ absolventi Mgr. stupně ukončují studium jako VŠ nelékařští zdravotničtí pracovníci - OPLM – **bioanalytici** → **ihned získávají odbornou způsobilost pracovat ve zdravotnictví.....**
- ▶ mají kvalifikaci provádět základní i vysoce **specializovaná genetická a molekulárně biologická vyšetření pacientů** a výzkumy **ve zdravotnických laboratorních ...**
- ▶ **uplatnění** - zejména genetické, cytogenetické, molekulárně biologické či mikrobiologické laboratoře státních i soukromých zdravotnických zařízení.....

## VÝZKUM:

- ▶ **výzkumné laboratoře** zaměřené na genetiku či genomiku člověka, genetiku nádorů atd....
- ▶ další studium - **PhD. programy** PŘF či LF MU Brno zaměřené na biomedicínu....

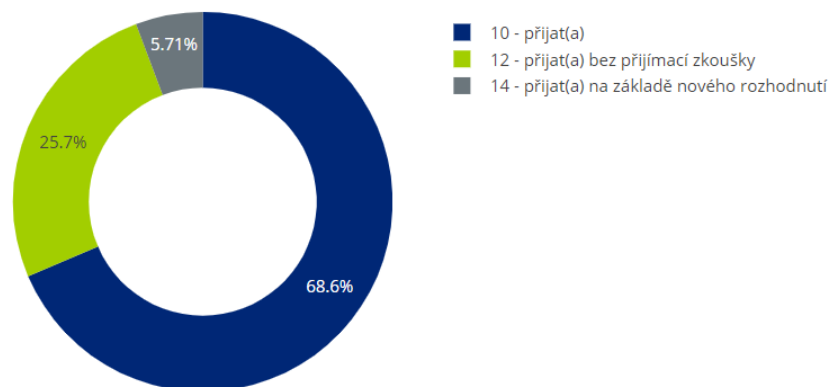




# Přijímací řízení - zájem o Bc. program LGMD

Přijímací řízení	Uchazeči	Přijetí	Zapsaní
Podzim 2021	496	34	23
Podzim 2022	442	35	21
Podzim 2023	343	36	24

Graf dle kódu rozhodnutí



→ 9 studentů přijato bez přijímací zkoušky (podzim 2022)

# Jaké jsou hlavní rozdíly mezi programy Molekulární biologie a genetiky a LGMD ?

- ▶ **Molekulární biologie a genetiky** - Bc. studium - specializace programu EMB, Mgr. studium - samostatný program - **obecnější** - zaměřen na molekulární biologii a genetiku virů, bakterií, rostlin, živočichů vč. člověka.... *prof. R Pantůček, garant*
- ▶ **LGMD** - zaměřen zejména na genetiku, genomiku a molekulární biologii člověka, **aplikace ve zdravotnictví...**
- ▶ velký zájem studentů o oba programy...

# Odpovědi na některé dotazy studentů

## ► Je u tohoto programu možné prominutí přijímací zkoušky?

*Ano, podmínky prominutí přijímací zkoušky jsou uvedeny na web. stránkách fakulty*

<https://www.sci.muni.cz/pro-uchazece/bakalarske-studium/prijimaci-rizeni>

## ► Jaký je rozdíl mezi programem LGMD a programem Bioanalytik na PŘF ?

*Oba programy poskytují absolventům odbornou způsobilost pro práci ve zdravotnictví, absolventi programu LGMD jsou profilováni konkrétněji pro práci v klinických laboratořích zaměřených na genetiku, cytogenetiku, DNA diagnostiku člověka či na molekulární diagnostiku patogenních organismů.*

## ► Je uznávána akreditace MZ ČR u tohoto programu i na Slovensku?

*Na Slovensku platí ohledně získávání odborné způsobilosti k výkonu zdravotnického povolání podobné právní předpisy jako v České republice (nařízení vlády SR č. 296/2010 z.z.). Z tohoto důvodu by ukončené magisterské studium programu Bioanalytická laboratorní diagnostika ve zdravotnictví - Lékařská genetika a molekulární diagnostika mělo být Ministerstvem zdravotnictví SR uznáno jako **dostačující pro kvalifikaci k výkonu nelékařského zdravotnického povolání odborného pracovníka v laboratorních metodách (na Slovensku laboratorní diagnostika)**. Více o uznávání dokladů o vzdělání pro výkon zdravotnického povolání získaných mimo území SR najdete na stránkách Ministerstva zdravotnictví SR (<https://www.health.gov.sk/?uznavanie-kvalifikacii-uznavanie-dokladov>). Doporučujeme studentům, aby se s případnými dotazy obracelo na MZ SR.*

# Příklad personalizované medicíny - genomický test na stanovení rizika vzdálených metastáz u karcinomu prsu

## MAMMAPRINT



Vysoké riziko nebo nízké riziko

Jediný test schválený FDA\*\*  
test schválený k posouzení rizika metastáz karcinomu prsu během 9 let u žen všech věkových kategorií



70 genů: více genů, více informací o nádoru

Výsledky, kterým můžete věřit.  
Klinický benefit prokázáný randomizovanou studií fáze III



### VYŽÁDEJTE SI TEST

Zeptejte se svého lékaře, zda je pro vás MammaPrint vhodný.

LERAM  
PHARMACEUTICALS



Pro více informací navštivte, kontaktujte:

[www.mammaprint.cz](http://www.mammaprint.cz)  
[mammaprint@leram-pharma.cz](mailto:mammaprint@leram-pharma.cz)  
+420 513 035 442



## Personalizovaná péče s testem MammaPrint



Většina žen s časným karcinomem prsu má nízké riziko recurence\* rakoviny a nemusí podstoupit chemoterapii.<sup>1</sup>

MammaPrint je prediktivně-prognostický genomický test rizika recurence karcinomu prsu který je schválen u žen všech věkových kategorií a který poskytuje osobní výsledek určující nízké nebo vysoké riziko. Výsledek vám a vašemu lékaři pomůže zvolit plán léčby.

### Co je genomické testování?

Genomické testování sleduje specifické geny v nádoru a zjišťuje, co řídí jeho růst. Tento typ testování pomáhá navrhnout personalizovaný plán léčby uzpůsobený na míru specifickým potřebám pacientky. Genomické testy nejsou to samé jako genetické testy.

Genetické testy se používají k určení zděděného rizika nebo dědičných předpokladů pro karcinom.

Předtím, než váš lékař určí plán léčby, vyhodnotí mnoho faktorů včetně velikosti nádoru, zasažení lymfatických uzlin a statusu hormonálních receptorů (ER, PR nebo HER2). Tyto faktory společně s genomickým profilem nádoru mohou vám i vašemu lékaři pomoci učinit informované rozhodnutí podle specifického typu karcinomu.

Díky tomuto testování mohou lékaři pacientkám zodpovědět i ty nejnáročnější otázky, např.: „Jaká je pravděpodobnost, že se rakovina vrátí?“ a „Je v mém případě chemoterapie prospěšná?“

### Co Vám výsledky testu MammaPrint ukážou?

MammaPrint je 70genový test, který vyhodnocuje riziko vzdálených metastáz, jinými slovy, jak moc je pravděpodobné, že se rakovina rozšíří do dalších částí těla. Získáte výsledek, který určí buď nízké nebo vysoké riziko, neexistuje žádné střední riziko (které se může objevit u podobných testů).

U pacientek s nejběžnějším typem karcinomu prsu (pozitivní hormonální receptory, HER2 negativní, negativní lymfatické uzliny) ukázalo nízké riziko určené genomickým testem 97,8% šanci, že se u pacientek léčených pouze hormonální terapií během pěti let neobjeví metastáze. U pacientek, u kterých bylo genomicky určeno nízké riziko, nemělo přidání chemoterapie žádný benefit.

Pacientky s vysokým genomicky určeným rizikem jsou léčeny hormonální terapií a chemoterapií a mají 94,6% šanci, že se u nich během pěti let neobjeví metastáze. Výsledky pocházejí z průlomové studie MINDACT a představují průměrné riziko recurence u těchto dvou skupin.<sup>1</sup>

### Co když se dostanu do skupiny s nízkým rizikem?

Studie MINDACT říká, že pokud 70genový test určil, že máte nízké riziko návratu rakoviny, nemusí pro vás chemoterapie představovat žádný nebo jen malý přínos. U pacientek s genomicky nízkým rizikem, které podstoupily pouze hormonální terapii, existovalo 2,2% riziko vzdálené recurence během pěti let.<sup>1</sup>

### Co když se dostanu do skupiny s ultra nízkým rizikem?

Pokud genomický test určí, že máte ultra nízké riziko, znamená to, že u vás lékař může optimalizovat také hormonální terapii. Pacientky s ultra nízkým rizikem podle testu MammaPrint mají po 20 letech od diagnózy 97% přežití při použití omezené hormonální terapie<sup>2</sup>. Pacientky s ultra nízkým rizikem, které nepodstoupily hormonální terapii, měly 94% přežití 20 let po diagnóze<sup>3</sup>, nevyskytl se významný rozdíl mezi pacientkami, které podstoupily a které nepodstoupily léčbu.<sup>1</sup>

### Co když se dostanu do skupiny s vysokým rizikem?

Pokud genomický test určí, že máte vysoké riziko, znamená to vyšší riziko návratu rakoviny. Pacientky s genomicky určeným vysokým rizikem ve studii MINDACT měly v průměru 5,4% riziko recurence během 5 let, pokud jim byla k hormonální léčbě přidána chemoterapie.<sup>1</sup>

### Jak je test hrazen?

Test MammaPrint je hrazen z prostředků veřejného zdravotního pojištění u pacientů s časným hormonálně pozitivním a HER2 negativním karcinomem prsu, na základě přesně definovaných indikačních kritérií a se souhlasem pacienta.



LERAM  
PHARMACEUTICALS  
Zastoupení v ČR: LERAM pharmaceuticals s.r.o.,  
Pátetní 1216/7, 635 00 Brno, Česká republika  
[www.leram-pharma.cz](http://www.leram-pharma.cz) [info@leram.cz](mailto:info@leram.cz)

<sup>1</sup> Cardoso, F. et al. N Engl J Med 2016; 375: 711-20.  
<sup>2</sup> Esserman, L.M. et al. JAMA Oncol. 2017 Nov 16;31(11):1503-1510. doi: 10.1001/jamaoncol.2017.1261.  
<sup>3</sup> van't Veer, L. et al. Breast Cancer Res Treat. 2017 Nov; 160(2):393-401. doi: 10.1007/s10549-017-4428-9

\* návrat nemoci  
\*\* FDA - Úřad zodpovědný za schvalování a kontrolu léčiv v USA

„Genetika neléčí, ale bez genetiky se léčit nedá....“



Sekvence naší DNA,  
vhodně zašifrovaná,  
se zanedlouho stane  
standardní součástí naší  
elektronické zdravotní  
dokumentace.

Collins, F., (2010) *The Language of Life*. Profile Books LTD. London, GB.



©2011, Illumina Inc. All rights reserved.





**Přijďte studovat Lékařskou genetiku do  
Brna - program, který zvýší vaše uplatnění  
na trhu práce s velkou perspektivou  
do budoucnosti !!!**



# Podrobné informace o programech

- <https://www.muni.cz/bakalarske-a-magisterske-obory/23649-lekarska-genetika-a-molekularni-diagnostika>
- <https://www.muni.cz/uchazeci/navazujici-magisterske-studium/vyberte-si-obor/23716-bioanalyticka-laboratorni-diagnostika-ve-zdravotnictvi-lekarska-genetika-a-molekularni-diagnostika>



## Těšíme se na Vás

Petr Kuglík, Vladimíra Vallová, garanti programu

[kugl@sci.muni.cz](mailto:kugl@sci.muni.cz), [vlavra@mail.muni.cz](mailto:vlavra@mail.muni.cz)