

KLINIKAI LABORATÓRIUMI GENETIKA

Részvizsgák témakörei és a részvizsgák kérdéssora

A képzés során egy részvizsgára kerül sor (A vagy B), attól függően, hogy a szakképzésben részt vevő képzése a két fő diagnosztikai ág (citogenetika, molekuláris genetikai) közül melyikén indult el.

Az „A” részvizsga leírása

A részvizsga ideje: a képzés 23. hónapja után, amennyiben a jelölt szakképzése a citogenetika ágon indult el.

Az A részvizsgálóhoz az alábbi képzési elemek teljesítése szükséges:

- a) 6 hó klinikai genetikai tanácsadás, mely magában foglalja az etikai és jogi ismeretek elsajátítását
- b) 1 hó általános laboratóriumi diagnosztikai gyakorlat
- c) 12 hó citogenetikai laboratóriumi gyakorlat (melyből 2 hó prenatalis kromoszóma vizsgálat, 4 hó postnatalis kromoszóma vizsgálat, 2 hó FISH, 4 hó array CGH)
- d) 4 hó bioinformatika, genetikai adatbázisok az interneten és nemzetközi hálózatok, regiszterek

Részvizsga feladatai:

1) Gyakorlati vizsgafeladat

- a) A vizsgafeladat súlyaránya: 50 %.
- b) A vizsgafeladat megoldására rendelkezésre álló időtartam: 90 perc.
- c) A vizsgafeladat értékelésének szempontjai: citogenetikai vagy molekuláris citogenetikai (FISH, array CGH) vizsgálatra érkezett minta esetén kéréslap áttekintése, klinikai adatok ismeretében döntés a kért vizsgálat megfelelőségéről, esetleges klinikai konzultáció szükségességéről, a minta elfogadhatóságáról, több kért vizsgálat esetén döntés azok sorrendjéről, döntés esetleges kiegészítő, vagy megerősítő vizsgálat szükségességéről, vizsgálat prioritizálás. Citogenetikai vagy molekuláris citogenetikai interpretatív leletírás (ISCN

nómenklatúra, helyes leletformátum alkalmazásával).

d) A vizsgafeladat kapcsán minimálisan 5 db kompetencia megmérésére kerül sor a 22/2012. (IX. 14.) EMMI rendelet 2. mellékletének 21.3.1.4. pontja szerinti kompetencia listából

Gyakorlati vizsgafeladat témakörei, kérdéssora:

1. Citogenetikai vagy molekuláris citogenetikai (FISH, array CGH) vizsgálatra érkezett minta esetén a vizsgálatkérés indikációjának áttekintése, annak értékelése a klinikai, laboratóriumi és egyéb anamnesztikus adatok ismeretében.
2. Különböző vizsgálati minták tenyésztési lehetőségeinek, a minta elfogadhatóságának ismerete, egyszerre több vizsgálati indikáció esetén döntés azok sorrendiségéről. Belső vagy külső konzultáció szükségességének megítélése a vizsgálat megkezdésekor.
3. A kromoszómapreparálás folyamatának, az egyes lépések analitikai jelentőségének ismerete.
4. A mindennapi gyakorlat szempontjából fontos sávozási technikák ismertetése, azok eredményének értékelése. Idiogram, sávfelbontás fogalmának ismerete.
5. A nemzetközi citogenetikai nomenklatúra alkalmazása, számbeli és szerkezeti eltérések leírása.
6. Számbeli és gyakori szerkezeti kromoszóma aberrációk felismerése, kariogramok értékelése, kariotípus leírása, interpretáció, leletírás.
7. Onkohematológiai megbetegedések esetén megadott kariotípus értelmezése, a kromoszóma eltérések klinikai (diagnosztikai, prognosztikai, terápiás) jelentőségének ismertetése.
8. Fluoreszcens in situ hibridizáció (FISH) során kapott szignálmintázatok értékelése, eredmények leírása a nemzetközi nomenklatúra alkalmazásával, interpretatív lelet készítése.

2) Szóbeli vizsgafeladat:

- a) A vizsgafeladat súlyaránya: 50 %
- b) A vizsgafeladat megoldására rendelkezésre álló időtartam: 60 perc.
- c) A vizsgafeladat értékelésének szempontjai: Az elméleti tudásszint megítélése.

Alapvetően: genetikai tanácsadás intézménye és gyakorlatának főbb elemei, családfa szerkesztés és elemzés, kromoszóma analízis, array CGH, FISH elméleti háttere, előbbi analízisek indikációi, diagnosztikai hatékonysága, korlátai, citogenetikai, molekuláris citogenetikai alapfogalmak, citogenetikai, molekuláris citogenetikai leletírás elemei, citogenetikai, molekuláris citogenetikai kiértékelő szoftverek, online adatbázisok, variáns klasszifikáció, ISCN nómenklatúra.

Szóbeli vizsgafeladat témakörei, kérdéssora:

1. Citogenetikai alapfogalmak (idiogram, sávtechnikák, felbontás).
2. Citogenetikai vizsgálatra alkalmas mintatípusok.
3. Pre- és postnatalis citogenetikai vizsgálatok indikációi.
4. A hagyományos kromoszóma analízis módszertana, előnyei és korlátai.
5. Számbeli kromoszóma eltérések típusai, nevezéktana.
6. Szerkezeti kromoszóma eltérések típusai, nevezéktana.
7. A FISH módszertana, interfázisú és metafázisú FISH vizsgálatok
8. A FISH próbák típusai, azok alkalmazási területei. A FISH módszer előnyei és korlátai.
9. Microarray típusok. A módszer előnyei és korlátai.
10. Microarray indikációs területek (prenatális, posztnatális).
11. Interpretációs megfontolások a CMA vizsgálatnál.

Írásbeli vizsgafeladat.

Array CGH technikával végzett vizsgálat eredményének értékelése, interpretálása.

A „B” részvizsga leírása

A részvizsga ideje: a képzés 26. hónapja után, amennyiben a jelölt szakképzése a molekuláris diagnosztikai ágon indult el.

Tutor véleménye a részvizsgára bocsáthatóságról szükséges.

A „B” részvizsgához az alábbi képzési elemek teljesítése szükséges:

- a) 6 hó klinikai genetikai tanácsadás, mely magában foglalja az etikai és jogi ismeretek elsajátítását
- b) 1 hó általános laboratóriumi diagnosztikai gyakorlat
- c) 15 hó genetikai, genomikai betegségek molekuláris genetikai diagnosztikája, melyben (d-f):
- d) 5 hó Sanger szekvenálás
- e) 2 hó MLPA
- f) 8 hó NGS technikák
- g) 4 hó bioinformatika, genetikai adatbázisok az interneten és nemzetközi hálózatok, regiszterek

Részvizsga feladatai:

1) Gyakorlati vizsgafeladat

- a) A vizsgafeladat súlyaránya: 50 %.
- b) A vizsgafeladat megoldására rendelkezésre álló időtartam: 120 perc.
- c) A vizsgafeladat értékelésének szempontjai: molekuláris genetikai vizsgálatra érkezett minta esetén kérőlap áttekintése, klinikai adatok ismeretében döntés a kért vizsgálat megfelelőségéről, esetleges klinikai konzultáció szükségességéről, a minta elfogadhatóságáról, több kért vizsgálat esetén döntés azok sorrendjéről, döntés esetleges kiegészítő, megerősítő vizsgálat szükségességéről, prioritizálás. Molekuláris genetikai interpretatív leletírás (HGVS nomenklátúra, helyes leletformátum alkalmazásával).
- d) A vizsgafeladat kapcsán minimálisan 7 db kompetencia megmérésére kerül sor a 22/2012. (IX. 14.) EMMI rendelet 2. mellékletének 21.3.2.4. pontja szerinti kompetencia listából.

Gyakorlati vizsgafeladat témakörei, kérdéssora:

1. Családi és egyéni fizikális és anamnesztikus adatok értékelése molekuláris genetikai vizsgálatok esetén. Molekuláris genetikai vizsgálatra érkezett minta esetén kérőlap áttekintése, klinikai adatok ismeretében a kért vizsgálat megfelelőségének meghatározása.
2. Belső vagy külső konzultáció szükségességének megítélése az analízis megkezdésekor illetve az eredmények ismeretében. Esetleges kiegészítő, megerősítő vizsgálat szükségességének megítélése. Az eredmények minőségi értékelése, hibaelhárítás. Negatív

eredmények közlése (teszt szenzitivitás, specificitás).

3. Molekuláris genetikai vizsgálati minták elfogadhatóságának meghatározása. Molekuláris genetikai vizsgálati minták feldolgozásának, analízisének irányítása. Molekuláris genetikai vizsgálatok sorrendjének meghatározása, prioritizálás.

4. Monogénes betegségek esetén molekuláris genetikai eredmények kiértékelése, variáns ACMG klasszifikációja, interpretáció, leletírás HGVS nómenklatúra, helyes leletformátum alkalmazásával.

5. Farmakogenetikai vizsgálatok esetén eredmények kiértékelése, interpretáció, leletírás.

6. Molekuláris onkogenetikai diagnosztika (szomatikus eltérések): eredmények kiértékelése, variáns ACMG-AMP klasszifikációja, interpretáció, leletírás HGVS nómenklatúra, helyes leletformátum alkalmazásával.

7. Öröklött tumorhajlam genetikai diagnosztikája: eredmények kiértékelése, variáns ACMG klasszifikációja, interpretáció, leletírás HGVS nómenklatúra, helyes leletformátum alkalmazásával.

8. Prenatális molekuláris genetikai vizsgálatok eredmény értékelése, interpretáció, leletírás HGVS nómenklatúra, helyes leletformátum alkalmazásával.

9. Reprodukciós döntéshozattal és családvizsgálatokkal kapcsolatos vizsgálatok eredmény értékelése, interpretáció, leletírás HGVS nómenklatúra, helyes leletformátum alkalmazásával.

2) Szóbeli vizsgafeladat:

a) A vizsgafeladat súlyaránya: 50 %

b) A vizsgafeladat megoldására rendelkezésre álló időtartam: 60 perc.

c) A vizsgafeladat értékelésének szempontjai: Az elméleti tudásszint megítélése.

Alapvetően: családfa szerkesztés és elemzés, molekuláris genetikai vizsgálómódszerek, molekuláris genetikai analízisek indikációi, molekuláris genetikai alapfogalmak, molekuláris genetikai leletírás elemei, molekuláris genetikai kiértékelő szoftverek, populációs és betegség-specifikus adatbázisok, variáns klasszifikáció, HGVS nómenklatúra.

Szóbeli vizsgafeladat témakörei, kérdéssora:

1. Családfa szerkesztés és elemzés.

2. DNS és RNS izolálás (vér, szövet, szövettani blokk, plazmid), PCR (primertervezés,

optimalizálás), RNS vizsgálatok (Northern blotting, qRT-PCR).

3. Elektroforetikus technikák (agaróz, akrilamid, kapilláris, chip), Fragment analízisen alapuló módszerek (RFLP), CNV vizsgálati lehetőségek (qPCR, MLPA).

4. DNS szekvenálás Sanger módszerrel, Új generációs DNS szekvenálási technikák.

5. Új generációs gén, génpanel szekvenálás/exom szekvenálás/genom szekvenálás

6. Molekuláris genetikai analízisek indikációi.

7. Az emberi genom felépítése, sajátosságai.

8. Génexpresszió, transzkripció, transláció és ezek szabályozása.

9. A genom mutációi, a mutáció típusok lehetséges következményei. Variabilitás és betegség.

10. Genomikus instabilitás. Repair mechanizmusok. Az epigenetika alapjai.

11. Az emberi genom variabilitása. Single nucleotide polymorphism (SNP), copy number variants (CNV).

12. Mendel szabályai.

13. Eltérések Mendel szabályaitól: mitokondriális öröklődés, trinukleotid expanzión betegségek, uniparentális diszómia, genomikus imprinting alapelvei.

14. Molekuláris genetikai kiértékelő szoftverek, populációs és betegség-specifikus adatbázisok.

15. Új tesztrendszerek optimalizálása, validálása és alkalmazása.

16. Incidental/secondary findings: az „ACMG secondary finding list” jelentősége.

17. Bioinformatikai analízis lépései.

18. Minőségirányítás a klinikai genetikai laboratóriumokban (ISO szabványok, tanúsítás, akkreditáció)

Írásbeli vizsgafeladat.

Bayes-féle kockázatbecslés monogénes betegségekben.