

Klinikai Laboratóriumi Genetika (KLG) alap szakképesítés

TÉTELSOR

KÉRDÉSEK AZ ELMÉLETI VIZSGÁRA

I. Elméleti kérdéssor

1. Az emberi genom felépítése, sajátosságai.
2. Génexpresszió, transzkripció, transzláció és ezek szabályozása.
3. Kromoszómák számbeli és szerkezeti eltérései.
4. A genom mutációi, a mutáció típusok lehetséges következményei. Variabilitás és betegség.
5. Genomikus instabilitás. Repair mechanizmusok. Az epigenetika alapjai.
6. Daganatos betegségek keletkezésének genetikai alapjai.
7. Mutáció specifikus terápiás lehetőségek a ritka betegségek területén.
8. Mutáció specifikus terápiás lehetőségek az onkológiában.
9. Az emberi genom variabilitása. Single nucleotide polymorphism (SNP), copy number variants (CNV).
10. Linkage disequilibrium.
11. Populációgenetika, hajlamosító gének.
12. Mendel szabályai.
13. Eltérések Mendel szabályaitól: mitokondriális öröklődés, trinukleotid expanziós betegségek, uniparentális diszómia, genomikus imprinting alapelvei.
14. Farmakogenetika. A személyre szabott medicina alapjai.
15. Családfa szerkesztés és elemzés.
16. A genetikai tanácsadás intézménye és gyakorlatának főbb elemei.
17. Veszélyes betegségek és rendellenességek osztályozása.
18. Új technológiák bevezetésének hatékonysági, költség, minőség analízise. Technológiai validálás. Hibajavítási/közlési mechanizmusok, a fejlesztés lehetőségei.
20. Minőségügyi dokumentáció elkészítése (munkamenet, módszerleírások). Minőségügyi audit.

II. Betegség(csoport) specifikus tételsor.

1. Fejlődési rendellenességek.
2. Cardiovascularis betegségek.
3. Sükettség.
4. Öröklött anyagcsere betegségek.
5. Hemoglobinopathiák.
6. Vetélés.
7. Bőrbetegségek.
8. Immunbetegségek.
9. Szolid tumorok.
10. Hemato-onkológiai kórképek
11. Mentális retardáció.
12. Gyakori betegségek lehetséges genetikai komponensei.
13. Neurológiai betegségek.
14. Neuromuscularis betegségek.
15. Vesebetegségek.
16. Szemészeti betegségek.
17. Ritka, a listában nem szereplő betegségek.
18. A vázizomrendszer betegségei.
19. Infertilitás.

KÉRDÉSEK/FELADATOK A GYAKORLATI VIZSGÁRA

I. Gyakorlati kérdéssor/kompetenciák.

1. Sejtizolálás, sejtenyésztés (lymphocytá, fibroblast, stb).
2. DNS és RNS izolálás (vér, szövet, szövettani blokk, plazmid).
3. Kariotipizálás és festési technikák.
4. FISH (próbák, interfázis, metafázis).
5. PCR (primertervezés, optimalizálás).
6. CNV vizsgálati lehetőségek (qPCR, MLPA).
7. Elektroforetikus technikák (agaróz, akrilamid, kapilláris, chip).
8. DNS szekvenálás Sanger módszerrel.
9. Új generációs DNS szekvenálási technikák.
10. Új generációs gén, génpanel szekvenálás.
11. Exom szekvenálás.
12. Genom szekvenálás.
13. Array technikák.
14. Fragment analízisen alapuló módszerek (RFLP).
15. RNS vizsgálatok (qRT-PCR).
16. Rekombinációs DNS technikák (klónozás, expresszió).

II. Interpretációs kérdések.

1. Struktúrális genom/genetikai eltérések detektálása a nemzetközi ajánlások alapján.
2. Az eredmények minőségi értékelése.
3. Kockázat analízis (ismétlődés, rizikó faktorok).
4. Mozaicizmus lehetősége.
5. Irodalom és bioinformatikai analízis a talált eltérés patogenitás vizsgálatára.
6. A genetikai eltérések ACMG klasszifikációja.
7. Az eredmény közlése a fenotípussal, kezeléssel és prognózissal kapcsolatban.
8. Az eredmények klinikai jelentősége.
9. Negatív eredmények közlése (teszt szenzitivitás, specificitás).
10. Kockázatbecslés monogénes betegségek esetén.
11. Az etnikai háttér jelentősége.
12. Interpretatív eredményközlés.
13. Prenatális diagnosztika felvetése.
14. Incidental findings: az ACMG panel jelentősége a preszimptomatikus tesztelésben.