

KLINIKAI GENETIKA

I. Általános rész

1. A genetika története. Evolúcióelmélet
2. Molekuláris biológiai alapok I - replikáció, transzkripció, transláció mechanizmusa
3. Molekuláris biológiai alapok II – nukleotidok és mutáció típusok, hibajavítás
4. Molekuláris biológiai alapok III – A genetikai információ megnyilvánulásának szabályozása, epigenetika
5. Sejtbiológiai alapok I - sejtorganellumok funkciói
6. Sejtbiológiai alapok II - mitózis és meiózis, sejtciklus
7. Sejtbiológiai alapok III - A humán genom, a genetikai információ szerveződése
8. A Mendeli öröklődés jellemzői
9. Atípusos mendeli és nem-mendeli öröklődés típusok (triplet expanzió, genomikus imprinting, mitochondriális és multifaktoriális öröklődés)
10. A karcinogenesis (induktorok, promoting, 2-hit elmélet, driver mutációk, onkogének és tumorszupresszorok)
11. Fejlődési rendellenességek genetikai és környezeti háttere, teratológia
12. Genetika az igazságügyi orvostanban
13. A ritka betegségek társadalmi jelentősége, ritka betegség menedzsment
14. A személyre szabott orvoslás fogalma és annak implementációja
15. Farmakogenomika, nutrigenomika, sportgenomika
16. Genetikai betegségek megelőzési lehetőségei
17. Enzimpótló kezelések
18. RNS alapú terápia
19. Génterápia alapjai, beviteli technikák, a genomszerkesztés lehetőségei
20. Össejt-alapú terápia, regeneratív medicina genetikai betegségek esetén

II. Módszertan

- 1.** Családfa felvétel, a genetikai anamnesis szempontjai
- 2.** Genetikai tanácsadás szempontjai, etikai és jogi háttér a genetikában
- 3.** Minor anomáliák jelentősége és a szindrómakeresés lehetőségei
- 4.** Chorionboholy-mintavétel és amniocentesis
- 5.** Nem invazív prenatális tesztek (NIPT)
- 6.** A prenatális genetikai diagnosztika és a preimplantációs genetikai diagnosztika lehetőségei
- 7.** Kariotipizálás, FISH és aCGH technikák
- 8.** DNS izolálás, preanalitikai megfontolások, az inkonklúzív lelet háttérében álló tényezők
- 9.** Hibridizáció és antitest alapú kimutatások: Southern és Western blot
- 10.** PCR, RFLP, VNTR és MLPA technikák
- 11.** A Sanger szekvenálás
- 12.** SNP chip, GWAS és egyéb array alapú genomikai technikák
- 13.** NGS technológia alapjai
- 14.** Teljes genom, teljes exom, orvosi exom és panel vizsgálatok összehasonlítása
- 15.** Quality control NGS adatok esetén, variáns szűrés és prioritizálás lehetőségei
- 16.** Genetikai adatbázisok, NGS adatok riportálása, a leletértelmezés nehézségei
- 17.** Prediktív genetikai tesztek, kockázatbecslés
- 18.** A mozaikosság, heteroplasmia, kimérizmus jelentősége

III. Modellbetegségek

1. Down-kór és szűrési lehetőségei
2. Edwards-, Patau-, Turner- és Klinefelter-szindróma
3. Wolf-Hirschhorn-, Cri-du-chat-, Sotos- és Cornelia de Lange-szindróma
4. Williams-Beuren-, Langer-Giedion- és CHARGE-szindróma
5. Angelman-, Prader-Willi- és Beckwith-Wiedemann-szindróma
6. Rubinstein-Taybi-, Smith-Magenis-, Miller-Dieker- és Alagille-szindróma
7. DiGeorge-, Phelan-McDermid- és Kallmann-szindróma
8. Aortopathiák és congenitális szivbetegségek
9. Osteogenesis imperfecta, arthrogyphosis, Crouzon-betegség és egyéb craniofacialis dysmophiák
10. Cisztás fibrosis és pulmonális artériás hypertonia
11. Phenylketonuria, thyrosinaemia, organikus aciduriák
12. Glycogenosisok és mucopolysacharidosis
13. Pompe-kór, Fabry-kór, Gaucher-kór
14. Niemann-Pick betegségek, Tay-Sachs-kór és mucopolysacharidozisosok
15. A cardiomyopathiák molekuláris genetikai háttere (hypertrophiás, familiaris és jobb kamrai arrhythmogén cardiomyopathia)
16. A hosszú QT, rövid QT, Brugada szindrómák molekuláris genetikai háttere
17. Korai cirrhosisra prediszponáló öröklött betegségek (Wilson-kór, Haemochromatosis, alpha-1-antitripszin hiány, progresszív familiáris intrahepatikus cholestasis)
18. A polycisztás vese (AD és AR), renális tubuláris acidosis és Alport szindróma genetikai alapjai
19. A sarlósejtes vérszegénység, thalassaemiák, porphyriák genetikai alapjai
20. A SCID és egyéb terápiás szempontból fontos primer immundeficienciák genetikai alapjai
21. Multiplex endokrin neoplasia szindrómák, autoimmun polyendocrin szindrómák
22. Neurocutan szindrómák (neurofibromatosis, sclerosis tuberosa, ataxia teleangiectasia, incontinentia pigmenti, Sturge-Weber- és von Hippel-Lindau-betegség)
23. Epydermolysis bullosa, xeroderma pigmentosum és albinizmus
24. Örökletes motoneuron betegségek (spinális izomatrophia, Kennedy szindróma és familiáris ALS)

25. Örökletes neurodegeneratív betegségek (Huntington kór, demenciák, Parkinson kór és NBIA)
26. Az izombetegségek molekuláris alapjai (Duchenne- és Becker-féle izomdystrophia, dystrophia myotonica, FSHD, LGMD szindrómák)
27. Primer mitochondriális szindrómák: PEO-, MELAS-, MERRF-, NARP-, MNGIE-, Kearns-Sayre-, és Pearson-szindróma és nuklearis mitochondriális kórképek)
28. A neurodevelopmentalis kórképek genetikai alapjai (schizofrénia, autizmus spektrum betegség, Rett-szindróma, Tourette-szindróma)

IV. Differenciál diagnosztika és onkológia

1. Diagnosztikus stratégia mikrodeleció/mikroduplikáció gyanúja esetén
2. Velezületett fejlődési rendellenességek kivizsgálása, ismétlődési kockázat felmérése
3. Fragilis X-szindróma és szindrómás autizmus és mentális retardáció egyéb genetikai okai
4. Az epilepszia-szindrómák differenciáldiagnosztikája
5. A mentális retardáció differenciáldiagnosztikája
6. Herediter ataxiák differenciáldiagnosztikája
7. Herediter polyneuropathiák differenciáldiagnosztikája
8. Az örökletes izombetegségek differenciáldiagnosztikája
9. A látásvesztés genetikai háttere
10. A hallásromlás genetikai háttere
11. Az infertilitás genetikai háttere
12. Velezületett anyagcserebetegségek újszülöttkori szűrése
13. Monogénés diabetes mellitus hátterében álló betegségek
14. Nemi differenciálódás zavarai, alacsonynövés genetikai okai
15. Herediter cardiomyopathiák és szívritmuszavarok
16. Herediter thrombophiliák, haemophiliák, kardiovaszkuláris genetikai rizikófaktorok
17. A myeloid leukaemia genetikai háttere
18. A lymphoid leukaemia genetikai háttere
19. Retinoblastoma, neuroblastoma és Wilms-tumor

- 20.** A DNS-hibajavítás defektusaival járó betegségek (ataxia-teleangiectasia, xeroderma pigmentosum, Fanconi-anaemia, Bloom- és Werner-szindróma)
- 21.** RASopathiák (Noonan-, LEOPARD-, Costello-szindróma, CM-AVM, CFC)
- 22.** Öröklődő polyposis szindrómák (FAP, Peutz-Jeghers-, Gorlin-szindróma)
- 23.** Örökletes emlő és petefészekrák
- 24.** Prognosztikus genetikai markerek az onkológiában
- 25.** A Klinikai genetika jelentősége az onkoterápiában, új szemlélet és terápiais célpontok