

MOLEKULÁRIS GENETIKAI DIAGNOSZTIKA

MOLEKULÁRIS BIOLÓGIAI DIAGNOSZTIKA

A kidolgozott tételsor, melynek alapját a holland rendszer képezi (Genome puzzle - Netherlands Society for Clinical Genetic Laboratory Diagnostics), ami az Európai Humángenetikai Társaság (ESHG) által is elfogadott kurrikulum, a magyar sajátosságoknak megfelelően kiegészítésre került (és további kiegészítést igényelve) a mikrobiológia és a patológia specifikus területeivel.

KÉRDÉSEK AZ ELMÉLETI VIZSGÁRA

I. Elméleti kérdéssor (nem kizárólag a Genome puzzle alapján).

Ajánlott irodalom: Strachan and Read: Human Molecular Genetics

1. Az emberi genom felépítése, sajátosságai.
2. Baktérium és vírus genom felépítése, replikációja, sajátosságai.
3. Baktérium, vírus rezisztencia genetikai mechanizmusai.
4. Génexpresszió, transzkripció, transláció és ezek szabályozása.
5. Kromoszómák és mutációik.
6. A genom mutációi, a mutációtípusok lehetséges következményei. Variabilitás és betegség.
7. Genomikus instabilitás. Repair mechanizmusok. Az epigenetika alapjai.
8. Daganatos betegségek keletkezésének genetikai alapjai.
9. Mutáció specifikus terápiás lehetőségek az onkológiában.
10. Az emberi genom varabilitása. Single nucleotide polymorphism (SNP), copy number variants (CNV).
11. Linkage disequilibrium.
12. Populációgenetika, hajlamosító gének.
13. Mendel szabályai.
14. Eltérések Mendel szabályaitól: mitokondriális öröklődés, trinukleotid expanziós betegségek, uniparentális diszómia, genomikus imprinting alapelvei.
15. Farmakogenetika. A személyre szabott medicina alapjai. Mutáció specifikus terápiás lehetőségek.
16. Családfa szerkesztés és elemzés.
17. A genetikai tanácsadás intézménye és gyakorlatának főbb elemei.
18. Veleszületett betegségek és rendellenességek osztályozása.
19. 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. Süketség.
4. Öröklött anyagcsere betegségek.
5. Hemoglobinopathiák.
6. Vetélés.
7. Bőrbetegségek.
8. Immun betegségek.
9. Szolid tumorok.
10. Hematoonkológiai kórképek
11. Mentális retardáció.
12. Gyakori betegségek lehetséges genetikai komponensei.
13. Neurológiai betegségek.
14. Neuromuscularis betegségek.
15. Vese betegségek.
16. Örökletes endokrin tumorok
17. Szemészeti betegségek.
18. Ritka betegségek.
19. A vázizomrendszer betegségei.
20. Fertilitási betegségek.
21. Fertőző betegségek.

KÉRDÉSEK/FELADATOK A GYAKORLATI VIZSGÁRA

I. Gyakorlati kérdéssor/kompetenciák.

1. Sejtizolálás, sejtenyésztés (lymphocyta, fibroblast, stb).
2. DNS és RNS izolálás (vér, szövet, szövettani blokk, kórokozók, 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 szekvenálás.
10. Array technikák.
11. Southern blotting.
12. Mutációs szűrőmódszerek (SSCP, HA, dHPLC, stb).
13. Fragment analízisen alapuló módszerek (RFLP).
14. RNS vizsgálatok (Northern blotting, qRT-PCR).
15. Rekombináns DNS technikák (klónozás, expresszió).
16. Baktérium/vírus genom kimutatása, antibiotikum rezisztencia vizsgálata.

II. Interpretációs kérdések.

1. Strukturális genom/genetikai eltérések detektálása a nemzetközi ajánlások alapján.
2. Az eredmények minőségi értékelése.
3. Kockázat analízis (ismétlődés, rizikó faktorok).
4. Apasági kérdések felvetődése.
5. Mozaicizmus lehetősége.
6. Irodalom és bioinformatikai analízis a talált eltérés patogenitás vizsgálatára.
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. Érthető eredményközlés.
13. Prenatális diagnosztika felvetése.