**KLINIKAI LABORATÓRIUMI GENETIKA**



**SZAKORVOS KÉPZÉS BEAVATKOZÁSOKRA VONATKOZÓ KÖVETELMÉNYRENDSZERE**

**A szakképzés időtartama: 48 hó**

**A szakképzési időtartam alatt teljesítendő részvizsgák száma: 1 db**

A 2022. szeptember 1.-től hatályos 22/2012. (IX.14.) EMMI rendeletben meghatározott, a szakvizsga letételéhez szükséges beavatkozások listája:

**Az “A ” részvizsga letételéhez előirt beavatkozások, tevékenységek:**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Tevékenység, beavatkozás megnevezése** | **Szintezés** | | | | | **Tevékenység, beavatkozás száma** | **Egyetemi klinikán kívül, akkreditált képzőhelyen is elvégezhető** |
| **I.** | **II.** | **III.** | **IV.** | **V.** |
| Családi és egyéni fizikális és anamnesztikus adatok értékelése citogenetikai, molekuláris citogenetikai vizsgálatok esetén |  | X |  |  |  | 200 | X |
| Családfa-készítés (familiáris kromoszóma-aberrációk) |  | X |  |  |  | 20 | X |
| Citogenetikai és molekuláris citogenetikai vizsgálati minták elfogadhatóságának meghatározása |  |  | X |  |  | 200 | X |
| Citogenetikai és molekuláris citogenetikai vizsgálatok sorrendjének meghatározása, prioritizálás |  |  | X |  |  | 200 | X |
| Citogenetikai és molekuláris citogenetikai vizsgálati minták feldolgozásának, analízisének irányítása | X |  |  |  |  | 200 | - |
| Döntés belső vagy külső konzultáció szükségességéről | X |  |  |  |  | 200 | - |
| Normál és kóros kariotípusú minta értékelése citogenetikai analizáló szoftverrel (prenatális, postnatális, onkogenetika) |  | X |  |  |  | 200 | - |
| Kariotípus leírása, az eredmény szöveges interpretálása (prenatális, postnatális, onkogenetika) |  | X |  |  |  | 200 | - |
| FISH vizsgálat kiértékelése, eredmény leírása, az eredmény szöveges interpretálása |  | X |  |  |  | 200 | - |
| Array-komparatív genomiális hibridizáció eredmény értékelése, variánsok klasszifikációja, szöveges interpretáció (prenatális, postnatális, onkogenetika) |  | X |  |  |  | 50 | - |
| Kromoszómatörékenységi vizsgálat kiértékelése és az eredmény szöveges interpretálása |  | X |  |  |  | 5 | - |
| Citogenetikai leletírás |  |  | X |  |  | 200 | - |
| FISH leletírás |  |  | X |  |  | 200 | - |
| Array CGH leletírás |  |  | X |  |  | 50 | - |
| Reprodukciós döntéshozatallal és családvizsgálatokkal kapcsolatos vizsgálatok eredmény értékelése és szöveges interpretálása |  |  | X |  |  | 50 | - |
| Új tesztrendszerek optimalizálása, validálása és alkalmazása |  |  | X |  |  | 5 | - |

**A “B ” részvizsga letételéhez előirt beavatkozások, tevékenységek:**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Tevékenység, beavatkozás megnevezése** | **Szintezés** | | | | | **Tevékenység, beavatkozás száma** | **Egyetemi klinikán kívül, akkreditált képzőhelyen is elvégezhető** |
| **I.** | **II.** | **III.** | **IV.** | **V.** |
| Családi és egyéni fizikális és anamnesztikus adatok értékelése molekuláris genetikai vizsgálatok esetén |  | X |  |  |  | 200 | - |
| Családfa-készítés |  | X |  |  |  | 20 | - |
| Molekuláris genetikai vizsgálatok sorrendjének meghatározása, prioritizálás |  | X |  |  |  | 200 | - |
| Döntés belső vagy külső konzultáció szükségességéről |  |  | X |  |  | 200 | - |
| Bayes-féle kockázatbecslés monogénes betegségekben |  | X |  |  |  | 50 | - |
| Molekuláris genetikai vizsgálati minták elfogadhatóságának meghatározása |  | X |  |  |  | 200 | - |
| Molekuláris genetikai vizsgálati minták feldolgozásának, analízisének irányítása |  | X |  |  |  | 200 | - |
| Monogénes betegségek: eredmények kiértékelése, variáns klasszifikáció, interpretáció, leletírás |  |  | X |  |  | 100 | - |
| Farmakogenetikai vizsgálat: eredmények kiértékelése, interpretáció, leletírás |  |  | X |  |  | 50 | - |
| Molekuláris vagy citogenetikai onkogenetikai diagnosztika (szomatikus eltérések): eredmények kiértékelése, variáns klasszifikáció, interpretáció, leletírás |  |  | X |  |  | 100 | - |
| Bioinformatikai analízis szupervíziója, irányítása |  |  | X |  |  | 200 | - |
| Öröklött tumorhajlam genetikai diagnosztikája: eredmények kiértékelése, variáns klasszifikáció, interpretáció, leletírás |  |  | X |  |  | 50 | - |
| Új tesztrendszerek optimalizálása, validálása és alkalmazása |  |  | X |  |  | 5 | - |
| Prenatális molekuláris genetikai vizsgálatok eredmény értékelése és szöveges interpretálása |  |  | X |  |  | 50 | - |
| Reprodukciós döntéshozatallal és családvizsgálatokkal kapcsolatos vizsgálatok eredmény értékelése és szöveges interpretálása |  |  | X |  |  | 50 | - |

**Minimálisan elvégzendő beavatkozás számok a képzési periódus alatt:**

|  |  |
| --- | --- |
| **Tevékenység, beavatkozás megnevezése** | **Tevékenység, beavatkozás száma** |
| **I. Citogenetika** | |
| 1.    Vizsgálati minták típusai, preanalitikai faktorok (mintavétel, mintaszállítás), tenyésztés |  |
| 2.    Kromoszóma preparálás | 20 db |
| 3.    Normál kariotípusú minta értékelése citogenetikai analizáló szoftverrel | 30 db |
| 4.    Kóros konstitucionális kariotípusú minta értékelése citogenetikai analizáló szoftverrel | 40 db |
| 5.    Kóros kariotípusú csontvelői minta értékelése citogenetikai analizáló szoftverrel | 40 db |
| 6.    Kariotípus leírása és a vizsgálati eredmény szöveges interpretálása | 50 db |
| 7.    Citogenetikai eltérések diagnosztikai, terápiás és prognosztikai jelentőségének ismerete onkohematológiai betegségekben (esetelemzések) | 40 db |
| 8.    FISH vizsgálat kivitelezése, eredmény értékelése, interpretálása | 100 db |
| 9.    Array-komparatív genomiális hibridizáció kivitelezése, eredmény értékelése, interpretálása | 50 db |
| 10.    Kromoszómatörékenység és kromoszómatörékenységi szindrómák | 5 minta |
| **II. Molekuláris genetika** | |
| 1.    Minta típusok, preanalitikai faktorok (mintavétel, mintaszállítás) ismerete |  |
| 2.    DNS izolálás perifériás vérből, csontvelői mintából, szövetből, szájnyálkahártya kaparékból, manuálisan és automatával | 50 db |
| 3.    RNS izolálás perifériás vérből, csontvelői mintából | 20 db |
| 4.    MLPA módszer kivitelezése, kiértékelése analizáló szoftverrel | 40 db |
| 5.    Sanger DNS szekvenálás kivitelezése, adatok kiértékelése | 40 db |
| 6.    Új generációs DNS szekvenálás (génpanelek, exom) kivitelezése, adatok kiértékelése  ( szoftverrel ) | 40 db |
| 7.    Génexpressziós (RNS-alapú) vizsgálatok | 10 minta |
| 8.    Real-time kvantitatív PCR reakció kivitelezése, értékelése SYBR Green jelöléssel, fluoreszcens hibridizációs-hidrolízis próba módszerrel | 100 db |
| 9.    Fluoreszcens PCR (triplet-primed, repeat-primed és egyéb reakciók) kivitelezése, értékelése | 50 db |
| 10.    Fragment analízis fluoreszcens jelöléssel | 30 db |
| 11.    Pontmutáció kimutatása PCR-RFLP reakcióval | 40 minta |
| 12.    Kapcsoltsági vizsgálat, haplotípus analízis | 5 minta |
| 13.    Epigenetikai vizsgálatok (metiláció és kis RNS kvantitatív meghatározása) | 5-5 minta |
| 14.    Biokémiai genetika 10 minta (öröklött anyagcsere betegségek biomarkereinek vizsgálata) | 10 minta |
| **III. Egyéb készségek** | |
| 1.    Genetikai variánsok interpretációja (klasszifikációja) nemzetközi irányelvek alapján | 50 db |
| 2.    Populációs és betegség-specifikus adatbázisok ismerete, készségszintű használata |  |
| 3.    HGVS, ISCN nómenklatúra ismerete, alkalmazása |  |
| 4.    Külső nemzetközi körkontroll eredményeinek kiértékelése | 10 db |
| 5.    Bayes-féle kockázatbecslés monogénes betegségekben | 5 db |
| 6.    Belső felhasználású Clinical Utility Gene Card elkészítése | 1 db |
| 7.    ISO15189 akkreditációs szabvány ismerete |  |
| 8.    Új módszer bevezetése, validálása | 1 db |
| **IV. Interpretatív leletezés az alábbi megoszlásban** | |
| 1.    Monogénes betegség molekuláris genetikai lelet | 80 db |
| 2.    Farmakogenetikai diagnosztikai lelet | 30 db |
| 3.    Molekuláris onkológiai diagnosztikai lelet | 50 db |
| 4.    Citogenetikai lelet | 60 db |
| 5.    FISH (array CGH) lelet | 60 db |

**Külön beavatkozási lista tartozik a sürgősségi betegellátó osztályon, a mentőszolgálatnál töltendő gyakorlat, valamint az intenzív terápiás osztályon letöltendő gyakorlatokhoz, ezért amennyiben a képzés tartalmazza ezeket az elemeket, úgy a honlapon elérhető külön beavatkozási listákon szereplő elemeket is teljesíteni és igazolni szükséges.**