

Klinikai genetika							
22/2012. (IX. 14.) EMMI rendelet	BESZÁMÍTÁS				Ssz.	28/2022. (VIII. 25.) BM rendelet	Letöltendő gyakorlatok
	Többlet hónapszám	Sorszám	Hónapszám	Indoklás			
Képzési idő: 48 hónap						Képzési idő: 48 hónap	
24 hó törzsképzési program:					1.		
6 hó sürgősségi gyakorlat					2.	3,5 hó sürgősségi gyakorlat	
3 hó SBO gyakorlat (II. vagy III. progresszivitási szintű egyetemi vagy oktató kórházi osztályon)	1 hó			Nem számítható be	3.	2 hó sürgősségi gyakorlat	korábbanál rövidebb
6 hét intenzív osztályos gyakorlat	2 hét			Nem számítható be	4.	1 hó multidisziplinális intenzív terápiás osztályon töltött gyakorlat	korábbanál rövidebb
1 hó OMSZ mentőgyakorlat	2 hét			Nem számítható be	5.	2 hét mentőgyakorlat	korábbanál rövidebb
2 hét transzfuziológiai tanfolyam	2 hét			Nem számítható be	6.		
1 hó törzsképzési tanfolyam	1 hó			Nem számítható be	7.		
5 hó csecsemő- és gyermekgyógyászati gyakorlat					8.		
3 hó csecsemő- és gyermekgyógyászati gyakorlat					9.	4 hó csecsemő- és gyermekgyógyászati gyakorlat	
2 hó gyermek-neurológiai osztályon	2 hó			Nem számítható be	10.		
4 hó szülészeti-nőgyógyászati gyakorlat, benne: intrauterin diagnosztika	1 hó			Nem számítható be	11.	3 hó szülészeti-nőgyógyászati gyakorlat	korábbanál rövidebb
2 hó rehabilitációs gyakorlat	1 hó			Nem számítható be	12.	1 hó rehabilitációs gyakorlat	korábbanál rövidebb
2 hó belgyógyászati gyakorlat					13.	3 hó belgyógyászati gyakorlat (ebből minimum 2 hó kardiológia)	korábbanál hosszabb
2 hó neurológiai gyakorlat (beleértve a pszichiátriát is)					14.	2,5 hó neurológiai gyakorlat	korábbanál hosszabb
2 hó általános laboratóriumi diagnosztikai gyakorlat	2 hó			Nem számítható be	15.		
24 hó szakgyakorlati képzés					16.		
8 hó citogenetikai laboratóriumi gyakorlat (beleértve a molekuláris citogenetikai gyakorlatot is)	4 hó			Nem számítható be	17.	4 hó citogenetikai laboratóriumi gyakorlat (beleértve a molekuláris citogenetikai gyakorlatot is)	korábbanál rövidebb
4 hó molekuláris genetikai laborgyakorlat					18.	8 hó molekuláris genetikai laborgyakorlat (beleértve bioinformatikai alapkészségek elsajátítását)	korábbanál hosszabb
8 hó genetikai tanácsadási gyakorlat (beleértve az alapvető kommunikációs készségek, a pszichológiai ismeretek elsajátítását; járóbeteg rendelést, szindróma-diagnosztikát, genetikai tesztek indikációját)					19.	12 hó genetikai tanácsadás (alapvető kommunikációs készségek elsajátítása, családi anamnézis felvétele, fenotípezés, HPO terminológia, pszichológiai ismeretek, szindróma-diagnosztika, genetikai tesztek indikációjának az elsajátítása)	korábbanál hosszabb
4 hó onkológiai, hematológiai gyakorlat					20.	4 hó onkológiai, hematológiai gyakorlat (onkoteamben való részvételt is magában foglal, továbbá 1 hó onkopatológiai laborban töltendő)	
					21.	1 hó bőrgyógyászati	
					22.	1 hó pszichiátriai gyakorlat	

Klinikai genetika						
22/2012. (IX. 14.) EMMI rendelet				28/2022. (VIII. 25.) BM rendelet		
Beavatkozások	Esetszám	Megmaradt elemek megfeleltetése	Sorszám	1. részvizsga	Esetszám	Kompetencia vizsgához kötelező elemek (beavatkozás szám)
1. Citodiagnosztika			1.			
1. Vizsgálati minták tenyésztése			2.			
1.1. perifériás vér	10		3.			
1.2. csontvelő	10		4.			
2. Kromoszóma preparálás (indítás, hipotonizálás, fixálás, sávozás, festés)			5.			
2.1. perifériás vér	10		6.			
2.2. csontvelő	10		7.			
3. Kromoszóma analízis szoftver használata kariotípzáláshoz			8.			
3.1. normális kariotípusú minta értékelése	30		9.			
3.2. kóros konstitucionális kariotípusú minta értékelése	20		10.			
3.3. kóros kariotípusú csontvelő minta értékelése	20		11.			
4. Kariotípus leírása (nomenklatura, ISCN szerint, a vizsgálati eredmény szöveges interpretálása)	20		12.			
5. Mozaikos esetek kivizsgálása, mozaicizmus jelentőségének megítélése	5		13.			
6. Genetikai tesztek indikációi, diagnosztikai algoritmus veleszületett rendellenességekben	20		14.			
7. Genetikai tesztek indikációi, diagnosztikai algoritmus infertilitásban	10		15.			
8. Genetikai tesztek indikációi, diagnosztikai algoritmus onkohematológiai betegségekben	10		16.			
9. Citogenetikai eltérések diagnosztikai terápia és prognosztikai jelentőségének ismerete onkohematológiai betegségekben (esetelemzések)	10		17.			
10. FISH vizsgálat kivitelezése, eredmény értékelése, interpretálása	50		18.			
11. FISH próbák szignál-mintázatainak felismerése, értelmezése	20		19.			
12. Multicolor-FISH módszer ismerete, indikációi és értékelése	10		20.			
13. Minták archiválásának módja (diagnosztikus és kutatási céllal), biobanki előírások ismerete	minden esetben		21.			
14. Adatkezelés szabályainak ismerete	minden esetben		22.			
2. Molekuláris genetikai diagnosztika			23.			
1. DNS izolálás vérből	50		24.			
2. DNS izolálás szöveti mintából ill. chorion mintából	10		25.			
3. MLPA: 4 különböző típusú betegségben	gébenként 20 DNS mintával		26.			
4. Sanger-metódz szekvenálás: 3 gén teljes szekvenálása forward és reverz primerekkel, fúttatás kapilláris elektroforézissel	gébenként 10 DNS mintával		27.			
5. Next generation sequencing: 5 gén teljes szekvenálása (vizsgálatban való részvétel)	gébenként 10 DNS mintával		28.			
6. CGH analízis gén-szintű ill. citogenetikai eltérésekre	20		29.			
7. 5 gén pontmutációjának kimutatása PCR-RFLP reakcióval	egyenként 10-10 DNS mintával		30.			
8. Southern blot analízis, genotípus próba hibridizáció radioaktív jelöléssel, autoradiográfiával, 3 különböző betegségben	egyenként 10 beteg DNS mintájával		31.			
9. Genotípus próba fenntartása baktérium törzsben, izolálása plazmidből, inszertum kinyerése (eljárás megtekintése)	5 próba		32.			
10. Real-time kvantitatív PCR reakció SYBR Green jelöléssel ill. fluoreszcens hibridizációs próba módszerrel	metodikánként 20-20 DNS mintával		33.			
11. Fluoreszcens PCR (triplet-primed, repeat-primed és egyéb reakciók). Fúttatás kapilláris gélelektroforézisen, kiértékelés	metodikánként 40-40 DNS mintával		34.			
12. Fragment analízis radioaktív ill. fluoreszcens jelöléssel	5		35.			

3. Szülészeti-, nőgyógyászati genetika			36.					
1. Részvétel legalább olyan reprodukcióval kapcsolatos tanácsadáson, amely a tanácskérőnek első jelentkezése	200		37.					
2. Tanácskérő ellátása önállóan, felügyelet mellett	100		38.					
3. Első trimeszteri ultrahangos szűrővizsgálat	50		39.					
4. Második trimeszteri ultrahangos szűrővizsgálat	50		40.					
5. Terhes tanácsadás	20		41.					
6. Intrauterin diagnosztika indikációi	20		42.				Intrauterin diagnosztika indikációi	20
7. Chorionboholymintavétel (asszisztálás)	20		43.					
8. Amniocentesis kivitelezése (megtekintés ill. asszisztálás)	20		44.					
9. Magzatvíz sejtek tenyésztése, kromoszóma preparálás, kariotípzálás	20		45.					
10. Biokémiai magzati diagnosztika	10		46.				Biokémiai magzati diagnosztika indikációi	20
11. Kromoszóma rendellenességek kimutatásának, módszereinek ismerete (kariotípzálás, FISH, Q-PCR):	10		47.					
4. Gyermekgyógyászati genetikai szakrendelés, genetikai tanácsadás			48.					
1. Családi anamnézis felvétele	20		49.				Családi anamnézis felvétele, családfa elemzése	150
2. Családfa elemzés	20		50.					
3. Diszmorfológiai alapfogalmak és a diszmorfia megítélése rendellenes gyermekeken	20		51.				Dysmorphológiai jegyek leírása	40
4. A leggyakoribb többszörös rendellenességek/szindrómák felismerése	20		52.				Szindrómakeresés, a leggyakoribb szindrómákfelismerése	40
5. Mintavétel a különböző vizsgálatokhoz	30		53.				Mintavétel a vizsgálatokhoz	150
6. Genetikai tesztek indikációja, az eredmény értékelése a diagnózis és prognózis szempontjából	20		54.					
7. Genetikai tesztek interpretációja a szülők, a család felé, a teendők megbeszélése	20		55.					
8. Szindrómakeresés: internetes adatbázisok, szindróma atlaszok használata	10		56.				Szindrómakeresés: internetes adatbázisok, szindróma atlaszok használata	40
9. Genetikai tanácsadás az ismétlődés megelőzésére (prenatális diagnosztika indikációja)	10		57.				Genetikai tanácsadás az ismétlődés megelőzésére (prenatális, preimplantációs diagnosztika)	100
10. Genetikai tanácsadás: gondozás, fejlesztés, rehabilitáció megtervezése	10		58.					
11. Genetikai tanácsadás: érzékszervi károsodások felismerése, ill. időszaki ellenőrzése	10		59.					
12. Jogi és etikai szempontok ismerete, megbeszélése (minden orvos-beteg találkozás alkalmával)			60.					
13. Bioinformatika: adatkezelés szabályainak betartása (minden orvos-beteg találkozás alkalmával)			61.					
			62.	Részletes anamnesis felvétel, fenotípzálás	30		Részletes anamnesis felvétel, fenotípzálás	150
			63.	Belgyógyászati, gyermekgyógyászati, neurológiai fizikális vizsgálat	30			
			64.	Ügyeleti betegellátás esetén döntéshozatal	30			
			65.				Preteszt genetikai tanácsadás (kivéve preszimptomás tanácsadás és grávida prenatális diagnosztikája)	50
			66.				Polygénés öröklődésű betegségek ismétlődési kockázatának becslése	20
			67.				Esetmegbeszélés (differenciál diagnosztika, terápia választás, utókövetés, eset management, kommunikációs nehézségek megbeszélése)	100
			68.				Mesterséges intelligencia alapú software-k használata a diagnosztikában és a terápia választásában	50
			69.				Anyagcsere szűrések megtekintése, megbeszélése	30
			70.				Genetikai tanácsadás	150
			71.				Intrauterin diagnosztika indikációi	20

A GRÉMIUMOK NEM FOGLALTAK ÁLLÁST

Klinikai genetika

22/2012. (IX. 14.) EMMI rendelet

Képzési idő: 48 hónap

24 hó törzsképzési program:

6 hó sürgősségi gyakorlat

3 hó SBO gyakorlat (II. vagy III. progresszivitási szintű egyetemi vagy oktató kórházi osztályon)

6 hét intenzív osztályos gyakorlat

1 hó OMSZ mentőgyakorlat

2 hét transzfuziológiai tanfolyam

1 hó törzsképzési tanfolyam

5 hó csecsemő- és gyermekgyógyászati gyakorlat

3 hó csecsemő- és gyermekgyógyászati gyakorlat

2 hó gyermek-neurológiai osztályon

4 hó szülészeti-nőgyógyászati gyakorlat, **benne: intrauterin diagnosztika**

2 hó rehabilitációs gyakorlat

2 hó belgyógyászati gyakorlat

2 hó neurológiai gyakorlat (beleértve a pszichiátriát is)

2 hó általános laboratóriumi diagnosztikai gyakorlat

24 hó szakgyakorlati képzés

8 hó citogenetikai laboratóriumi gyakorlat (beleértve a molekuláris citogenetikai gyakorlatot is)

4 hó molekuláris genetikai laborgyakorlat

8 hó genetikai tanácsadási gyakorlat (beleértve az alapvető kommunikációs készségek, a pszichológiai ismeretek elsajátítását; járóbeteg rendelést, szindróma-diagnosztikát, genetikai tesztek indikációját)

4 hó onkológiai, hematológiai gyakorlat

A GRÉMIUMOK NEM FOGLALTAK ÁLLÁST

Klinikai genetika	
22/2012. (IX. 14.) EMMI rendelet	
Beavatkozások	Esetszám
1. Citodiagnosztika	
1. Vizsgálati minták tenyésztése	
1.1. perifériás vér	10
1.2. csontvelő	10
2. Kromoszóma preparálás (indítás, hipotonizálás, fixálás, sávozás, festés)	
2.1. perifériás vér	10
2.2. csontvelő	10
3. Kromoszóma analízáló szoftver használata kariotipizáláshoz	
3.1. normális kariotípusú minta értékelése	30
3.2. kóros konstitucionális kariotípusú minta értékelése	20
3.3. kóros kariotípusú csontvelő minta értékelése	20
4. Kariotípus leírása (nómenklatúra, ISCN szerint, a vizsgálati eredmény szöveges interpretálása)	20
5. Mozaikos esetek kivizsgálása, mozaicizmus jelentőségének megítélése	5
6. Genetikai tesztek indikációi, diagnosztikai algoritmus vélelmezett rendellenességekben	20
7. Genetikai tesztek indikációi, diagnosztikai algoritmus infertilitásban	10
8. Genetikai tesztek indikációi, diagnosztikai algoritmus onkohematológiai betegségekben	10
9. Citogenetikai eltérések diagnosztikai terápiás és prognosztikai jelentőségének ismerete onkohematológiai betegségekben (esetelemzések)	10
10. FISH vizsgálat kivitelezése, eredmény értékelése, interpretálása	50
11. FISH próbák szignál-mintázatainak felismerése, értelmezése	20
12. Multicolor-FISH módszer ismerete, indikációi és értékelése	10
13. Minták archiválásának módja (diagnosztikus és kutatási céljal), biobanki előírások ismerete	minden esetben
14. Adatkezelés szabályainak ismerete	minden esetben

2. Molekuláris genetikai diagnosztika	
1. DNS izolálás vérből	50
2. DNS izolálás szöveti mintából ill. chorion mintából	10
3. MLPA: 4 különböző típusú betegségben	génenként 20 DNS mintával
4. Sanger-féle szekvenálás: 5 gén teljes szekvenálása forward és reverz primerekkel, futtatás kapilláris gélelektroforézisen, szekvencia kiértékelése	génenként 10 mintával
5. Next generation sequencing: 5 gén teljes szekvenálása (vizsgálatban való részvétel)	génenként 10 mintával
6. CGH analízis gén-szintű ill. citogenetikai eltérésekre	20
7. 5 gén pontmutációjának kimutatása PCR-RFLP reakcióval	egyenként 10-10 mintával
8. Southern blot analízis, genomiális próba hibridizáció radioaktív jelöléssel, autoradiográfiával, 3 különböző betegségben	egyenként 10 beteg DNS mintájával
9. Genomiális génpróba fenntartása baktérium törzsben, izolálása plazmidból, inszertum kinyerése (eljárás megtekintése)	5 próba
10. Real-time kvantitatív PCR reakció SYBR Green jelöléssel ill. fluoreszcens hibridizációs próba módszerrel	metodikánként 20-20 DNS mintával
11. Fluoreszcens PCR (triplet-primed , repeat-primed és egyéb reakciók). Futtatás kapilláris gélelektroforézisen, kiértékelés	metodikánként 40-40 mintával
12. Fragment analízis radioaktív ill. fluoreszcens jelöléssel	5 génlókuszt, egyenként 30-30 mintával
3. Szülészeti-, nőgyógyászati genetica	
1. Részvétel legalább olyan reprodukcióval kapcsolatos tanácsadáson, amely a tanácskérőnek első jelentkezése	200
2. Tanácskérő ellátása önállóan, felügyelet mellett	100
3. Első trimeszteri ultrahangos szűrővizsgálat	50
4. Második trimeszteri ultrahangos szűrővizsgálat	50
5. Terhes tanácsadás	20
6. Intrauterin diagnosztika indikációi	20
7. Chorionboholy mintavétel (asszisztálás)	20
8. Amniocentesis kivitelezése (megtekintés ill. asszisztálás)	20
9. Magzatvíz sejtek tenyésztése, kromoszóma preparálás, kariotipizálás	20
10. Biokémiai magzati diagnosztika	10
11. Kromoszóma rendellenességek kimutatásának, módszereinek ismerete (kariotipizálás, FISH, Q-PCR):	10
4. Gyermekgyógyászati genetikai szakrendelés, genetikai tanácsadás	
1. Családi anamnézis felvétele	20
2. Családfa elemzés	20
3. Diszmorfológiai alapfogalmak és a diszmorfia megítélése rendellenes gyermekeken	20
4. A leggyakoribb többszörös rendellenességek/szindrómák felismerése	20
5. Mintavétel a különböző vizsgálatokhoz	30
6. Genetikai tesztek indikációja, az eredmény értékelése a diagnózis és prognózis szempontjából	20
7. Genetikai tesztek interpretációja a szülők, a család felé, a teendők megbeszélése	20
8. Szindrómakeresés: Internetes adatbázisok, szindróma atlaszok használata	10
9. Genetikai tanácsadás az ismétlődés megelőzésére (prenatális diagnosztika indikációja)	10
10. Genetikai tanácsadás: gondozás, fejlesztés, rehabilitáció megtervezése	10
11. Genetikai tanácsadás: érzékszervi károsodások felismerése, ill. időszakos ellenőrzése	10
12. Jogi és etikai szempontok ismerete, megbeszélése (minden orvos-beteg találkozás alkalmával)	
13. Bioinformatika: adatkezelés szabályainak betartása (minden orvos-beteg találkozás alkalmával)	

Klinikai Genetika

1. részvizsga leírása

Gyakorlati vizsgafeladat

A vizsgafeladat megoldására rendelkezésre álló időtartam: 60 perc.

A vizsgafeladat értékelésének szempontjai: az általános sürgősségi betegellátás alapjainak ismerete különös tekintettel az örökletes betegségekre. A vizsgához kapcsolódóan gyakorlati részfeladat végrehajtása.

A vizsgafeladat kapcsán minimálisan 3 db kompetenciát kell megmérni (22/2012. EMMI rendelet) az 20.3.1.3 pont listából.

2. részvizsga leírása

A részvizsga megnevezése: a 20.3.2.1 pont szerinti képzést lezáró részvizsga

Preteszt genetikai tanácsadási részvizsga

Gyakorlati vizsgafeladat

A vizsgafeladat súlyaránya: 50%.

A vizsgafeladat megoldására rendelkezésre álló időtartam: 90 perc.

A vizsgafeladat értékelésének szempontjai: Genetikai tanácsadás gyakorlati alapjai (auto-, és családi anamnézis felvétel, betegvizsgálat, diagnosztikus és terápiás terv készítése). A vizsgához kapcsolódóan gyakorlati részfeladat végrehajtása.

A vizsgafeladat kapcsán minimálisan 5 db kompetenciát kell megmérni a 20.3.2.3. pontban meghatározottak közül.

Szóbeli vizsgafeladat

A vizsgafeladat súlyaránya: 50%.

A vizsgafeladat megoldására rendelkezésre álló időtartam: 60 perc.

A vizsgafeladat értékelésének szempontjai: Az elméleti tudásszint megítélése.

A 2. részvizsga tételek:

1. Családfa felvétel, a genetikai anamnesis szempontjai
2. Öröklődés módok
3. Genetikai alapfogalmak (penetrancia, expressivitas, lokus heterogenitás, allelikus heterogenitas, pleiotropia)
4. Genetikai tanácsadás alapelvei
5. Karrier szűrés
6. Non invazív és invazív prenatális diagnosztika
7. Preimplantációs genetikai diagnosztika
8. A genetikai tanácsadás etikai és jogi háttere
9. A Humán-genetikai Törvény
10. Polygénis öröklődésű betegségek ismétlődési kockázatának meghatározása
11. Dysmorphológiai jegyek leírása
12. Szindrómakeresés, a leggyakoribb szindrómák felismerése
13. Újszülöttkori szűrések
14. WEB alapú döntéshozatal támogató honlapok, software-k
15. Biobankok