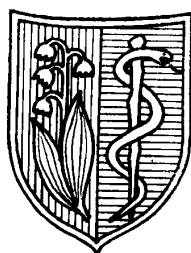


CENTRUM MEDYCZNE KSZTAŁCENIA PODYPLOMOWEGO



Program specjalizacji

W

LABORATORYJNEJ GENETYCE MEDYCZNEJ

**Program uzupełniający dla diagnostów laboratoryjnych posiadających
specjalizację I stopnia w mikrobiologii lub diagnostyce laboratoryjnej /
analityce klinicznej**

Program specjalizacji przygotował zespół ekspertów:

Prof. Bogdan Kałużewski

Prof. Jerzy Bal

Prof. Jan Lubiński

Prof. Maria Sasiadek

Program specjalizacji był konsultowany z:

Dr hab. Ewą Bocian

Dr n. med. Marią Constantinou

Dr hab. Olgą Haus

Prof. Ewą Pronicką

Dr n. med. Agnieszką Tomaszewską

Warszawa 2004

I. ZAŁOŻENIA ORGANIZACYJNO – PROGRAMOWE

Realizacja procesu kształcenia oraz uzyskanie tytułu specjalisty w zakresie laboratoryjnej genetyki medycznej jest podyktowana aktualnym stanem wiedzy o genomie i chorobach człowieka, u podłoża których leżą zmiany w materiale genetycznym komórki oraz, dynamicznym rozwojem technik diagnostycznych w/w zakresie. Rozwój ten zdeterminował powstanie wyspecjalizowanych laboratoriów diagnostycznych pracujących niemal wyłącznie na potrzeby poradnictwa genetycznego. Spektrum czynności laboratoryjnych, które wymagają skutecznego i wiarygodnego posługiwania się różnorodną aparaturą medyczną i technikami cytogenetyki, cytogenetyki molekularnej oraz biologii molekularnej, a także konieczność umiejętnego interpretowania wyników badań w pełni usprawiedliwiają istnienie powyższej specjalizacji. Konieczność utworzenia tej specjalizacji stała się szczególnie aktualna w sytuacji pozornej łatwości otrzymywania diagnostycznych wyników badań genetycznych, które nie zawsze są prawidłowo wykonane i zinterpretowane a ponadto nie zawsze są wykorzystywane zgodnie z dobrą praktyką diagnostyczno-lekarską. Dodatkowym aspektem jest racjonalizacja kosztów diagnostyki i leczenia chorego, bez której trudno będzie mówić o pełnej dostępności świadczeń.

Specjalista w zakresie laboratoryjnej genetyki medycznej stanie się nierozłącznym, równoprawnym partnerem lekarza specjalisty w zakresie genetyki medycznej a także innych specjalności klinicznych.

A. Cele kształcenia

Cele edukacyjne

Celem kształcenia specjalizacyjnego diagnostów laboratoryjnych w laboratoryjnej genetyce medycznej jest wykształcenie specjalistów odpowiednio przygotowanych do przeprowadzania postępowania laboratoryjno–diagnostycznego służącego identyfikacji różnic i zmian w genomie człowieka zarówno u chorych obciążonych chorobami genetycznie uwarunkowanymi oraz osób i rodzin ryzyka jak też osób o określonych predyspozycjach genetycznych.

W dążeniu do tego celu zakłada się uzyskanie przez specjalizującego się diagnostę laboratoryjnego pełnego zakresu wymaganej wiedzy oraz wymaganych umiejętności praktycznych, nakreślonych przez niniejszy program.

Ponadto założeniem kształcenia specjalizacyjnego jest rozwijanie pożądanych cech osobowości specjalizującego się diagnosty laboratoryjnego, kształtowanie postaw etycznych, wypracowanie obowiązku ciągłego samokształcenia, poszerzania i pogłębiania umiejętności teoretycznych i praktycznych, oraz wprowadzania nowych osiągnięć do praktyki zawodowej.

Uzyskane kompetencje

Diagnosta laboratoryjny po ukończeniu specjalizacji w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej uzyska kwalifikacje umożliwiające:

- zabezpieczenie, analizę i archiwizowanie materiału biologicznego zgodnie z aktualnymi przepisami prawa w tym zakresie,
- przeprowadzenie procesu diagnostycznego zakończonego wydaniem pisemnego wyniku badań laboratoryjnych, uzupełnionego o epikryzę diagnostyczną (z prawem i obowiązkiem do autoryzowania wyniku) oraz interpretowanie uzyskanych wyników badań.

B. Czas trwania specjalizacji

Specjalizacja w zakresie laboratoryjnej genetyki medycznej dla diagnostów laboratoryjnych posiadających specjalizację I stopnia w mikrobiologii lub diagnostyce laboratoryjnej/analityce klinicznej trwa 3 lata.

C. Wymagana wiedza

Oczekuje się, że diagnosta laboratoryjny po ukończeniu kształcenia specjalizacyjnego wykaże się przedstawioną poniżej wiedzą

1. Podstawy genetyki medycznej

- 1.1. Historia rozwoju diagnostyki chorób uwarunkowanych genetycznie.
- 1.2. Podstawy biologii komórki: struktura i funkcja genów, organizacja genomu.
- 1.3. Prawa i zasady dziedziczenia.
- 1.4. Podstawy mutagenyzy.
- 1.5. Polimorfizm oraz mutacje genów i chromosomów.
- 1.6. Genetyczne podstawy choroby nowotworowej. Teorie kancerogenezy.
- 1.7. Genetyka populacyjna i epidemiologia.
- 1.8. Pojęcie ryzyka genetycznego.
- 1.9. Zasady konstrukcji rodowodu, nazewnictwa genów i mutacji, nomenklatura cytogenetyczna i biochemiczna.
- 1.10. Podstawy immunogenetyki, farmakogenetyki i neurogenetyki.
- 1.11. Zasady terapii genowej.

2. Cytogenetyka

- 2.1. Wprowadzenie do cytogenetyki klinicznej.
 - 2.1.1. Struktura i funkcja chromosomu.
 - 2.1.2. Klasyfikacja i mechanizm powstawania aberracji chromosomowych.
 - 2.1.3. Inaktywacja chromosomów. Disomia jednorodzielska.
 - 2.1.4. Polimorfizmy chromosomów.
 - 2.1.5. Aberracje chromosomowe – korelacja z fenotypem.
- 2.2. Proces rutynowej diagnostyki cytogenetycznej.
 - 2.2.1. Zasady wyboru tkanki do badań cytogenetycznych.
 - 2.2.2. Zasady pobierania i przechowywania materiału diagnostycznego.
 - 2.2.3. Rodzaje hodowli komórkowych *in vitro*.
 - 2.2.4. Zasady i aplikacje technik barwień prążkowych chromosomów.
 - 2.2.5. Zasady i aplikacje technik cytogenetyki molekularnej.
 - 2.2.6. Metodyka przygotowywania sond molekularnych do techniki FISH.
 - 2.2.7. Cytogenetyka interfazowa.
- 2.3. Zastosowanie diagnostyki cytogenetycznej (klasyczna cytogenetyka i cytogenetyka molekularna) w praktyce klinicznej i poradnictwie genetycznym.
 - 2.3.1. Algorytmy postępowania diagnostycznego w przypadkach zespołów wad wrodzonych uwarunkowanych przez aberracje chromosomowe.
 - 2.3.2. Algorytmy postępowania diagnostycznego w procesie diagnostyki przedurodzeniowej.
 - 2.3.3. Cytogenetyka zespołów wrodzonej łamliwości chromosomów.
 - 2.3.4. Cytogenetyka nowotworowych chorób hematologicznych.
 - 2.3.5. Cytogenetyka guzów litych.
- 2.4. Badania chromosomów mejozycznych.
- 2.5. Mikroskopia, fotografia naukowa, mikrofotografia, komputerowa analiza obrazu.

- 2.6. Zasady analizy chromosomowej i interpretacji wyników badań cytogenetycznych.
 - 2.6.1. Trudności w interpretacji wyników.
- 2.7. Archiwizacja danych, dokumentacja merytoryczna, fotograficzna.

3. Genetyka molekularna

- 3.1. Analiza kwasów nukleinowych.
 - 3.1.1. Zasady wyboru tkanki do badań molekularnych.
 - 3.1.2. Zasady pobierania, izolacji, przechowywania i archiwizowania materiału diagnostycznego.
 - 3.1.3. Metody biologii molekularnej.
 - 3.1.3.1. Hybrydyzacja kwasów nukleinowych.
 - 3.1.3.2. Powielanie fragmentów DNA.
 - 3.1.3.3. Sekwencjonowanie DNA.
 - 3.1.3.4. Inne metody.
 - Zastosowanie enzymów restrykcyjnych.
 - Klonowanie DNA.
 - 3.1.4. Identyfikacja mutacji i zmian polimorficznych.
 - 3.1.4.1. metody przesiewowe,
 - 3.1.4.2. metody bezpośrednie,
 - 3.1.4.3. analiza ekspansji trójnukleotydowych, metylacji DNA,
 - 3.1.4.4. analiza polimorfizmu pojedynczego nukleotydu.
- 3.2. Diagnostyka molekularna chorób jednogenowych.
 - 3.2.1. analiza sposobu dziedziczenia,
 - 3.2.2. analiza bezpośrednia.
- 3.3. Mapowanie i identyfikacja genów.
- 3.4. Badanie ekspresji genów.
- 3.5. Zasady interpretacji i dokumentacji wyników badań molekularnych.

4. Biochemiczne badania genetyczne

- 4.1. Genetyczne wady metabolizmu u dzieci. Defekty biochemiczne, objawy kliniczne, metody weryfikacji rozpoznania.
- 4.2. Podstawy biochemiczne. Zależność między strukturą i funkcją błon komórkowych, mitochondriów, peroksysomów lizosomów, siateczki endoplazmatycznej i innych struktur komórki.
- 4.3. Prawidłowa homeostaza biochemiczna w okresie dzieciństwa;
 - 4.3.1. woda i elektrolity, gospodarka kwasowo-zasadowa,
 - 4.3.2. metabolity pośrednie (glukoza, mleczany, amoniak, aminokwasy, kwasy organiczne, kwasy tłuszczowe),
 - 4.3.3. fosforylacja oksydacyjna (łańcuch oddechowy),
 - 4.3.4. lipidy i lipoproteiny, cholesterol,
 - 4.3.5. puryny i pirymidyny,
 - 4.3.6. neurotransmitery,
 - 4.3.7. biochemia enzymatyczna, ekspresja tkankowa.
- 4.4. Diagnostyka wad metabolicznych.
 - 4.4.1. Techniki badawcze;
 - 4.4.1.1. spektrofotometria,
 - 4.4.1.2. elektroforeza,
 - 4.4.1.3. chromatografia,
 - 4.4.1.4. spektrometria masowa.
 - 4.4.2. Testy przesiewowe;

- 4.4.2.1. metaboliczny przesiew wczesnoobjawowy (przesiew selektywny),
- 4.4.2.2. proste testy przesiewowe w moczu i krwi (substancje redukujące, aminokwasy siarkowe, specjalne testy wykrywające nieprawidłowe metabolity),
- 4.4.2.3. badanie przesiewowe noworodków w kierunku fenyloketonurii, niedoczynności tarczycy i inne,
- 4.5. Metody leczenia wad metabolizmu;
 - 4.5.1. leczenie dietetyczne, inhibitory i aktywatory metaboliczne, dializy różnego typu, zastępcze leczenie enzymami, transplantacja,
 - 4.5.2. biochemiczne monitorowanie leczenia.
- 4.6. Zasady pracy w laboratorium metabolicznym;
 - 4.6.1. przygotowanie i przechowywanie odczynników,
 - 4.6.2. przygotowanie i przechowywanie próbek, tkanek, preparatów,
 - 4.6.3. zasady zabezpieczenia materiału dla celów diagnostyki metabolicznej w badaniu pośmiertnym.

5. Genetyka kliniczna

5.1. Ginekologia i położnictwo.

5.1.1. Diagnostyka przedurodzeniowa

- 5.1.1.1. wskazania lekarskie do przeprowadzenia diagnostyki przedurodzeniowej
 - 5.1.1.2. ogólne zasady pozyskiwania materiału do badań z wykorzystaniem metod inwazyjnych (amniocenteza, biopsja trofoblastu), obróbka i archiwizowanie materiału diagnostycznego,
 - 5.1.1.3. badania biochemiczne wód płodowych ukierunkowane na wykrywanie otwartych wad ośrodkowego układu nerwowego,
 - 5.1.1.4. szacunkowa ocena ryzyka wystąpienia trisomii chromosomu 21, trisomii chromosomu 18 i wad ośrodkowego układu nerwowego z wykorzystaniem przesiewowych badań biochemicznych w surowicy krwi kobiety ciężarnej,
 - 5.1.1.5. metodologia i interpretacja wyników badań cytogenetycznych wykorzystywanych w diagnostyce przedurodzeniowej,
 - 5.1.1.6. znaczenie oceny kariotypu w komórkach owodniowych i komórkach trofoblastu,
 - 5.1.1.7. znaczenie wyników badań biochemicznych, cytogenetycznych i molekularnych w rozpoznawaniu wad płodu,
 - 5.1.1.8. znaczenie wyniku badania ukierunkowanego na wykrywanie aneuploidii chromosomów 13, 18, 21, X i Y w niehodowanych amniocytach,
 - 5.1.1.9. algorytm postępowania diagnostycznego w przypadkach cytogenetycznego rozpoznania strukturalnej aberracji chromosomowej w trakcie diagnostyki przedurodzeniowej ze szczególnym uwzględnieniem chromosomów markerowych; trudności diagnostyczne w takich przypadkach,
 - 5.1.1.10. polskie regulacje prawne dotyczące diagnostyki przedurodzeniowej.
- #### 5.1.2. Diagnostyka zaburzeń cielesno-płciowych;
- 5.1.2.1. uwarunkowania genetyczne determinacji pierwotnej gonady i wtórnych cech płciowych,
 - 5.1.2.2. płeć chromosomowa, gonadalna, hormonalna i metrykalna,
 - 5.1.2.3. algorytm postępowania diagnostycznego i znaczenie wyników badań cytogenetycznych i molekularnych w przypadkach wad rozwojowych narządów płciowych.

- 5.1.3. Algorytm postępowania diagnostycznego i znaczenie wyników badań cytogenetycznych i molekularnych w przypadkach niepłodności oraz niepowodzeń ciąży.
- 5.2. Pediatria.
 - 5.2.1. Genetyczne przyczyny wad rozwojowych, zaburzeń różnicowania płci i wrodzonych zaburzeń metabolicznych.
 - 5.2.2. Diagnostyka cytogenetyczna, molekularna i biochemiczna w przypadku wad rozwojowych, zaburzeń różnicowania płci i wrodzonych zaburzeń metabolicznych, ze szczególnym uwzględnieniem diagnostyki molekularnej wrodzonego przerostu kory nadnerczy.
- 5.3. Neurogenetyka.
 - 5.3.1. Rola premutacji i mutacji dynamicznych w etiopatogenezie chorób układu nerwowego.
 - 5.3.1.1. Algorytm postępowania laboratoryjno-diagnostycznego w chorobach wywołanych w/w mutacjami. Choroba Huntingtona.
 - 5.3.2. Choroby lizosomalne.
 - 5.3.3. Choroba Alzheimerera.
 - 5.3.4. Diagnostyka przypadków upośledzenia umysłowego wywołanego mikrodelecjami subtelomerowymi.
 - 5.3.5. Rola diagnostyki molekularnej w rdzeniowym zaniku mięśni.
- 5.4. Onkogenetyka.
 - 5.4.1. Onkohematologia;
 - 5.4.1.1. znaczenie badań cytogenetycznych i molekularnych w rozpoznawaniu i klasyfikacji chorób rozrostowych układu krwiotwórczego,
 - 5.4.1.2. wartość rokownicza badań cytogenetycznych i molekularnych w procesie diagnozowania chorób rozrostowych układu krwiotwórczego,
 - 5.4.1.3. znaczenie badań cytogenetycznych i molekularnych w doborze sposobu leczenia, kontroli jego skuteczności oraz monitorowaniu choroby resztkowej.
 - 5.4.2. Genetyka guzów litych;
 - 5.4.2.1. diagnostyka molekularna nowotworów – konstytucyjne mutacje genów i mutacje wykrywane jedynie w komórkach guza - wartość predykcyjna i rokownicza prowadzonych badań diagnostycznych, problemy natury etycznej związane z prowadzeniem w/w badań,
 - 5.4.2.2. diagnostyka cytogenetyczna nowotworów - swoiste aberracje chromosomowe wykrywane w komórkach guza – wartość diagnostyczna i rokownicza prowadzonych badań diagnostycznych,
 - 5.4.2.3. znaczenie dziedzicznej predyspozycji do wystąpienia nowotworów.
- 5.5. Choroby genetyczne innych układów.
 - 5.5.1. Choroby genetycznie uwarunkowane układu oddechowego
 - 5.5.1.1. Metody przed- i pourodzeniowe diagnostyki mukowiscydozy. Wykorzystanie komercyjnych testów umożliwiających jednoczesną identyfikację kilkunastu różnych mutacji genu CYTR.
 - 5.5.2. Rola badań molekularnych w diagnostyce, oraz ustalaniu predyspozycji rodzinnych w chorobach układu krążenia, moczowego, chorób tkanki łącznej, chorób układu odpornościowego, chorób endokrynologicznych oraz chorób układu kostnego.

6. Poradnictwo genetyczne

- 6.1. Pojęcie i zasady poradnictwa genetycznego.
- 6.2. Wskazania do przeprowadzenia postnatalnych badań cytogenetycznych, biochemicznych i molekularnych w przypadkach chorób uwarunkowanych genetycznie i chorób nowotworowych.
- 6.3. Wskazania do przeprowadzenia presymptomatycznych/predyspozycyjnych przesiewowych badań molekularnych.
- 6.4. Psychologiczne, etyczne i prawne uwarunkowania procesu poradnictwa genetycznego.

7. Organizacja i funkcjonowanie laboratorium genetycznego

- 7.1. Organizacji pracy w laboratorium, wybór i zakup odczynników i materiałów jak też zakup podstawowego sprzętu do pracy w laboratorium.
- 7.2. Systemy wewnętrznej i zewnętrznej kontroli jakości.
- 7.3. Zasady akredytacji laboratorium.
- 7.4. Aspekty prawne i etyczne diagnostyki genetycznej.
- 7.5. Internet jako narzędzie genetyki medycznej.
- 7.6. Zasady bezpieczeństwa pracy w laboratorium.

D. Wymagane umiejętności praktyczne

Oczekuje się, że po ukończeniu specjalizacji w laboratoryjnej genetyce medycznej diagnosta laboratoryjny wykaże się przedstawionymi poniżej umiejętnościami.

1. W zakresie cytogenetyki

Diagnosta laboratoryjny nabeździe umiejętność:

- wyboru tkanki do badań cytogenetycznych, przechowywania i archiwizowania materiału diagnostycznego,
- samodzielnego prowadzenia hodowli komórkowych *in vitro* z limfocytów krwi obwodowej, komórek szpiku, komórek owodniowych i fibroblastów oraz komórek nowotworowych,
- wykonywania preparatów cytogenetycznych,
- samodzielnego przeprowadzenia barwień prążkowych chromosomów, oceny mikroskopowej kariotypu oraz analizy komputerowej kariotypu, zinterpretowania wyniku badania cytogenetycznego,
- wykonania techniki FISH i oceny wyniku tego badania, ze szczególnym uwzględnieniem jego interpretacji,
- posługiwania się algorytmem postępowania diagnostycznego - wyboru dodatkowych badań z zakresu cytogenetyki i cytogenetyki molekularnej, umożliwiających prawidłowe określenie rodzaju aberracji chromosomowej i punktów złamań chromosomowych,
- sformułowania wyniku, zgodnie z zasadami ISCN oraz napisania epikryzy diagnostycznej, stanowiącej interpretację wszystkich przeprowadzonych badań cytogenetycznych (w tym FISH) w korelacji z udostępnionym przez lekarza rozpoznaniem klinicznym,
- archiwizowania i dokumentowania wyników badań cytogenetycznych.

2. W zakresie genetyki molekularnej

Diagnosta laboratoryjny nabeędzie umiejętność:

- wyboru tkanki do badań molekularnych, przechowywania i archiwizowania materiału genetycznego,
- izolacji kwasów nukleinowych z limfocytów krwi obwodowej, komórek szpiku, komórek owodniowych i fibroblastów, trofoblastu, płam krwi, preparatów histologicznych, tkanek nowotworowych,
- archiwizowania materiału genetycznego i dokumentowania wyników,
- przeprowadzenia laboratoryjnej diagnostyki molekularnej z wykorzystaniem podstawowych technik biologii molekularnej w zakresie identyfikacji mutacji, przegrupowania genu, polimorfizmu DNA i ekspresji genów,
- stosowania w praktyce komercyjnych testów diagnostycznych,
- wykorzystania dostępnych komputerowych baz danych,
- zinterpretowania wyniku badania molekularnego,
- sformułowania wyniku, zgodnie z zasadami nomenklatury.

4. W zakresie biochemicznych badań genetycznych

Diagnosta laboratoryjny nabeędzie umiejętność:

- opracowania, przesyłania i przechowywania materiału diagnostycznego,
- wyboru metod laboratoryjnych w różnicowaniu przyczyn: ostrej encefalopatii, postępującego uszkodzenia układu nerwowego, ostrej i przewlekłej niewydolności wątroby, powiększenia wątroby, kardiomiopatii, zmian w narządzie wzroku, tubulopatii nerkowej, zmian w szkieletcie, zmian stanu odżywienia i wzrostu,
- diagnostyki laboratoryjnej chorób na poziomie metabolitów, na poziomie enzymu, izolacji składników morfotycznych krwi dla celów diagnostyki enzymatycznej wybranych chorób,
- przeprowadzenia laboratoryjnej diagnostyki biochemicznej płynu owodniowego w kierunku otwartych wad cewy nerwowej, obejmującej wykonanie oznaczeń biochemicznych i interpretację wyniku,
- sformułowania wyniku, zgodnie z zasadami nomenklatury, obowiązującymi w laboratorium genetyki biochemicznej,
- zinterpretowania wyniku badania biochemicznego.

5. W zakresie genetyki klinicznej

Diagnosta laboratoryjny nabeędzie umiejętność

- posługiwania się algorytmami postępowania w diagnostyce przedurodzeniowej,
- posługiwania się algorytmami postępowania w przypadkach wad rozwojowych narządów płciowych,
- posługiwania się algorytmami postępowania w przypadkach niepłodności oraz niepowodzeń ciążowych.
- posługiwania się algorytmem postępowania diagnostycznego w przypadkach wad rozwojowych, zaburzeń różnicowania płci i wrodzonych zaburzeń metabolicznych u dzieci,
- posługiwania się algorytmem postępowania diagnostycznego w przypadkach upośledzenia rozwoju umysłowego i chorób układu nerwowego,
- stosowania algorytmu postępowania diagnostycznego w zakresie chorób rozrostowych układu krwiotwórczego,

- stosowania algorytmu postępowania diagnostycznego w przypadkach podejrzenia o dziedziczne obciążenie chorobą nowotworową, oraz w przypadkach sporadycznych guzów nowotworowych,
- stosowania algorytmów postępowania diagnostycznego w chorobach uwarunkowanych genetycznie.

7. Organizacja pracy w laboratorium

Diagnosta laboratoryjny nabeździe umiejętność:

- stosowania systemów wewnętrznej i zewnętrznej kontroli jakości,
- stosowania procedury akredytacji laboratorium,
- wdrażania norm prawnych i etycznych w diagnostyce genetycznej,
- wykorzystania zasobów internetowych w działalności diagnostycznej,
- stosowania zasad bezpieczeństwa pracy w laboratorium.

II. PLAN KSZTAŁCENIA

Nazwa modułu nauczania	Nazwa kursu specjalizacyjnego	Liczba godzin kursu	Nazwa stażu kierunkowego	Liczba tygodni stażu kierunkowego
I. Podstawy genetyki medycznej	Kurs wprowadzający „Podstawy genetyki”	16	-	-
II. Cytogenetyka	Kurs „Cytogenetyka kliniczna”	40	Staż kierunkowy z cytogenetyki klinicznej	10
III. Genetyka molekularna	Kurs „Genetyka molekularna”	40	Staż z genetyki molekularnej	6
	Kurs „Podstawy immunogenetyki i farmakogenetyki”	16	-	-
IV. Biochemiczne badania genetyczne	Kurs „Wybrane zagadnienia z genetyki chorób metabolicznych”	40	Staż kierunkowy z biochemicznych badań genetycznych	4
V. Genetyka kliniczna	Kurs „Diagnostyka przedurodzeniowa”	24	Staż kierunkowy z diagnostyki prenatalnej	4
	Kurs „Diagnostyka zaburzeń cielesno-płciowych”	8	Staż kierunkowy z diagnostyki zaburzeń cielesno-płciowych	1
	Kurs „Pediatria”	8	-	-
	Kurs „Neurogenetyka”	24	Staż kierunkowy z neurogenetyki diagnostycznej	8
	Kurs „Genetyka hematoonkologiczna”	40	Staż kierunkowy z cytogenetyki hematoonkologicznej	8
	Kurs „Badania genetyczne w guzach litych”	24	Staż kierunkowy z genetyki i biologii molekularnej guzów litych	4
	Kurs „Choroby genetyczne innych układów”	8	-	-
VI. Poradnictwo genetyczne	Kurs „Poradnictwo genetyczne”	8	-	-
Razem		<u>296</u>		<u>45</u>

III. PROGRAM KSZTAŁCENIA

1. Program podstawowego stażu specjalizacyjnego

A) Zakres wiedzy teoretycznej

Diagnosta laboratoryjny w toku odbywania stażu specjalizacyjnego, realizując poszczególne moduły a także różne formy samokształcenia, powinien uzyskać, pogłębić i ugruntować wiedzę z zakresu:

1. Podstaw genetyki medycznej - Wymagane zagadnienia merytoryczne w szczególności obejmują etiopatogenezę najczęstszych chorób uwarunkowanych genetycznie, u których podłoża leżą zmiany w genomie ludzkim z uwzględnieniem algorytmów postępowania diagnostycznego stosowanych w procesie ich diagnozowania.

2. Cytogenetyki - Zapoznanie się z wiadomościami z zakresu cytogenetyki klinicznej - znaczenia i udziału aberracji chromosomowych w etiopatogenezie zespołów wad wrodzonych i chorób nowotworowych. Poznanie metod cytogenetyki klasycznej i molekularnej, ze szczególnym uwzględnieniem wykorzystania i znaczenia stosowania w/w technik w procesie diagnozowania chorób uwarunkowanych genetycznie i dla potrzeb poradnictwa genetycznego. Poznanie algorytmów postępowania diagnostycznego rutynowo wykorzystywanych w procesie rozpoznawania i klasyfikowania chorób uwarunkowanych przez aberracje chromosomowe a także w procesie wspomagającym diagnostykę chorób nowotworowych. Poznanie aktualnych i potencjalnych możliwości zastosowania mikromacierzy DNA w diagnostyce laboratoryjnej chorób uwarunkowanych genetycznie. Poznanie zasad nomenklatury ISCN obowiązujących w cytogenetyce klinicznej. Zasady interpretacji wyników badań cytogenetycznych. Zabezpieczanie i przechowywanie materiału genetycznego, ze szczególnym uwzględnieniem ochrony danych.

3. Genetyki molekularnej chorób dziedzicznych - Podstawy genetyki molekularnej z uwzględnieniem najnowszej wiedzy o genomie człowieka oraz budowie i funkcji genów. Poznanie znaczenia i udziału mutacji oraz dodatkowych czynników molekularnych w etiopatogenezie chorób uwarunkowanych genetycznie. Poznanie metod molekularnych umożliwiających identyfikowanie osób o zwiększonym ryzyku zachorowania na choroby nowotworowe genetycznie uwarunkowane. Poznanie podstaw genetycznej predyspozycji do choroby nowotworowej. Zasady interpretacji wyników badań genetyki molekularnej w podobnych przypadkach. Zabezpieczanie i przechowywanie materiału genetycznego, ze szczególnym uwzględnieniem ochrony danych.

4. Biochemicznych badań genetycznych - Podstawy genetyki biochemicznej z uwzględnieniem typów procesów metabolicznych oraz bloków metabolicznych. Poznanie etiopatogenezy wrodzonych chorób metabolicznych. Zapoznanie się z metodami biochemicznymi i aparaturą badawczą wykorzystywanymi w procesie diagnozowania w/w chorób i dla potrzeb poradnictwa genetycznego. Zasady interpretacji wyników badań genetyki biochemicznej.

5. Genetyki hematologicznej - Znaczenie diagnostyczne i rokownicze badań cytogenetycznych wspomagających proces diagnozowania i monitorowania chorób rozrostowych układu krwiotwórczego. Poznanie i porównanie klasyfikacji FAB i WHO dla chorób rozrostowych krwi – miejsce aberracji chromosomowych w w/w klasyfikacjach. Poznanie rutynowego algorytmu postępowania diagnostycznego w

zakresie genetyki hematoonkologicznej, z uwzględnieniem metod klasycznej cytogenetyki, cytogenetyki molekularnej i biologii molekularnej w nowotworach hematologicznych. Interpretacja w/w wyników badań z uwzględnieniem ich znaczenia w procesie wyboru optymalnego sposobu leczenia.

6. Genetyki klinicznej i poradnictwa genetycznego – Znajomość algorytmów postępowania diagnostycznego w chorobach jednogenowych, wielogenowych i uwarunkowanych aberracjami chromosomowymi, prowadzonych w ramach poradnictwa genetycznego. Organizacja procesu poradnictwa genetycznego, a także psychologicznych, etycznych i prawnych uwarunkowań tego procesu.

7. Zasad organizacji i funkcjonowania genetycznego laboratorium - Znajomość aktów prawnych w opiece zdrowotnej i ochronie zdrowia związanych z poradnictwem genetycznym ze szczególnym uwzględnieniem zasad bioetyki. Zasady bezpieczeństwa pracy z materiałem biologicznym. Zasady wdrażania systemów kontroli jakości wewnętrznej i zewnętrznej. Zasady towarzyszące uzyskaniu akredytacji laboratorium.

B) Wykaz umiejętności praktycznych

Diagnosta laboratoryjny w toku odbywania stażu specjalizacyjnego realizując poszczególne moduły nauczania powinien nabyć umiejętności w zakresie:

1. Diagnostyki cytogenetycznej chorób uwarunkowanych genetycznie w zakresie:

- wyboru tkanki do badań, przesyłania, obróbki i archiwizowania próbek materiału diagnostycznego do badań cytogenetycznych,
- posługiwania się odpowiednimi technikami hodowli komórkowych *in vitro*, technikami oceny chromosomów (prążkowe metody barwień chromosomów i cytogenetyka molekularna), technikami mikroskopowymi i komputerowej analizy obrazu mikroskopowego,
- przygotowania preparatów cytogenetycznych z materiału bezpośrednio pobranego od pacjenta i uzyskanego po hodowli komórkowej *in vitro*,
- oceny mikroskopowej kariotypu oraz analizy komputerowej kariotypu,
- interpretowania wyniku badania cytogenetycznego i cytogenetyki molekularnej,
- sformułowania wyniku, zgodnie z zasadami ISCN oraz napisania epikryzy diagnostycznej, stanowiącej interpretację wszystkich przeprowadzonych badań cytogenetycznych (w tym FISH) w korelacji z rozpoznaniem klinicznym,
- diagnostyki postnatalnej chorób uwarunkowanych genetycznie, w ramach poradnictwa genetycznego prowadzonego w przypadkach zaburzeń cielesno-płciowych, niepowodzeń ciążyowych, niepłodności małżeńskiej, wad rozwojowych oraz upośledzenia rozwoju umysłowego,
- diagnostyki przedurodzeniowej chorób uwarunkowanych genetycznie.

2. Diagnostyki molekularnej i biochemicznej chorób uwarunkowanych genetycznie w zakresie:

- wyboru tkanki do badań molekularnych, przechowywania i archiwizowania materiału genetycznego,
- izolacji DNA i RNA z materiału biologicznego,
- posługiwania się rutynowymi technikami biochemii i biologii molekularnej,
- pourodzeniowej postnatalnej diagnostyki molekularnej z wykorzystaniem podstawowych technik biochemii i biologii molekularnej w zakresie chorób jednogenowych,

- molekularnej i biochemicznej diagnostyki przedurodzeniowej chorób uwarunkowanych genetycznie,
- przesiewowej diagnostyki biochemicznej w surowicy krwi kobiety ciężarnej ukierunkowanej na ocenę dobrostanu płodu, obejmującej wykonanie oznaczeń biochemicznych i interpretację wyniku,
- laboratoryjnej diagnostyki biochemicznej płynu owodniowego w kierunku otwartych wad OUN, obejmującej wykonanie oznaczeń biochemicznych i interpretację wyniku,
- interpretacji wyników badań molekularnych i biochemicznych.

3. Genetyki klinicznej i poradnictwa genetycznego w zakresie znajomości algorytmów postępowania diagnostycznego i elementów diagnostyki różnicowej chorób uwarunkowanych genetycznie.

4. Zasad organizacji i funkcjonowania genetycznego laboratorium w zakresie:

- metodologii i organizacji laboratorium genetycznego, z uwzględnieniem bezpieczeństwa pracy,
- wdrażania systemów jakości w laboratoriach genetycznych,
- akredytacji laboratoriów genetycznych,
- szacowania kosztów pracy laboratorium genetycznego.

C) Miejsce podstawowego stażu specjalizacyjnego

Miejscem podstawowego stażu specjalizacyjnego jest laboratorium genetyczne, które dysponuje co najmniej dwiema pracownikami spośród następujących: pracownią cytogenetyki, biologii molekularnej, biochemii wrodzonych wad metabolizmu oraz posiadający poradnię genetyczną lub ściśle z nią współpracujący i wykonujący badania dla potrzeb poradnictwa genetycznego (minimum 300 badań cytogenetycznych oraz minimum 250 badań z użyciem technik biologii molekularnej lub technik biochemicznych rocznie).

D) Czas trwania podstawowego stażu specjalizacyjnego

Wymagany czas trwania stażu specjalizacyjnego wynosi 5 lat. Podzielony jest na pracę (kształcenie) i zdobywanie niezbędnego doświadczenia zawodowego w laboratorium genetycznym oraz czas spędzony na kursach doskonalących, stażach kierunkowych i poświęcony na samokształcenie, przygotowanie pracy pogładowej lub oryginalnej, studiowanie zalecanego piśmiennictwa i uczestniczenie w innych formach kształcenia wskazanych przez kierownika specjalizacji

E) Sposób zaliczenia podstawowego stażu specjalizacyjnego

Zaliczenie podstawowego stażu specjalizacyjnego następuje na podstawie:

- zaliczenia z oceną pozytywną wszystkich kursów specjalizacyjnych i staży kierunkowych objętych programem specjalizacji,
- przedłożenia przygotowanej pracy pogładowej lub oryginalnej zaliczonej pozytywnie przez kierownika specjalizacji,
- przedstawienia potwierdzenia uczestnictwa w konferencjach naukowo-szkoleniowych i / lub zjazdach organizowanych przez Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka, lub innego towarzystwa naukowego,
- zaliczenia praktycznej znajomości języka obcego,
- pozytywnej opinii dotyczącej przebiegu specjalizacji i uzyskanych przez diagnostę laboratoryjnego umiejętnościach, wydanej przez kierownika specjalizacji,

- zaliczenia specjalizacji w formie kolokwium końcowego u kierownika specjalizacji i uzyskania dopuszczenia do egzaminu państwowego.

2. Program poszczególnych modułów specjalizacji

Moduł I. Podstawy genetyki medycznej

Cele modułu: uzyskanie, pogłębienie i ugruntowanie przez osoby realizujące studia specjalizacyjne wiedzy z zakresu: podstaw genetyki medycznej umożliwiające zrozumienie etiopatogenezy najczęstszych chorób uwarunkowanych genetycznie i chorób, u których podłoża leżą zmiany w genomie ludzkim.

Moduł realizowany jest w formie kursu specjalizacyjnego.

1) Kurs specjalizacyjny wprowadzający „Podstawy genetyki”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny zapozna się z podstawami genetyki i genetyki klinicznej, a w szczególności patomechanizmami powstawania najczęstszych chorób warunkowanych genetycznie. Zostaną scharakteryzowane podstawy teoretyczne oraz metody stosowane w diagnostyce tych chorób.

b) Sposób zaliczania kursu

Na zakończenie kursu diagnosta laboratoryjny zdaje kolokwium z wiedzy objętej programem kursu. Zaliczenia kursu na podstawie pozytywnej oceny kolokwium dokonuje kierownik kursu i odnotowuje w karcie specjalizacji.

c) Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady i seminaria

Czas trwania: 16 godzin (2 dni)

Moduł II. Cytogenetyka

Cele modułu: uzyskanie, pogłębienie i ugruntowanie przez osoby realizujące studia specjalizacyjne wiedzy z zakresu: cytogenetyki klinicznej.

Moduł realizowany jest w formie kursu specjalizacyjnego i stażu kierunkowego.

1) Kurs specjalizacyjny: „Cytogenetyka kliniczna”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny zapozna się z wiadomościami z zakresu cytogenetyki klinicznej dotyczącymi znaczenia i udziału aberracji chromosomowych w etiopatogenezie zespołów wad wrodzonych i chorób nowotworowych. Pozna metody cytogenetyki molekularnej, ze szczególnym uwzględnieniem wykorzystania i znaczenia stosowania w/w technik w procesie diagnozowania chorób uwarunkowanych genetycznie i dla potrzeb poradnictwa genetycznego.

b) Sposób zaliczania kursu

Na zakończenie kursu diagnosta laboratoryjny zdaje kolokwium z wiedzy objętej programem kursu. Zaliczenia kursu na podstawie pozytywnej oceny kolokwium dokonuje kierownik kursu i odnotowuje w karcie specjalizacji.

c) Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady, seminaria i praktyczne ćwiczenia laboratoryjne.

Czas trwania: 40 godzin (1 tydzień)

2) Staż kierunkowy: „Cytogenetyka kliniczna”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny zapozna się z technikami cytogenetyki klasycznej oraz molekularnej stosowanymi w procesie diagnostyki genetycznej. Pozna zasady interpretacji wyników badań cytogenetycznych. Zapozna się z cytogenetyką interfazową stosowaną w diagnostyce przedurodzeniowej i badaniu plemników. Zapozna się z rolą metod cytogenetycznych w diagnostyce i monitorowaniu choroby nowotworowej. Zdobędzie umiejętność wykorzystania zasad nomenklatury ISCN obowiązujących w cytogenetyce klinicznej, z uwzględnieniem cytogenetyki molekularnej. Pozna znaczenie i praktyczne zastosowanie nowych technik diagnostycznych, tj.: CGH, M-FISH, SKY w cytogenetyce klinicznej.

b) Wykaz umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabędzie umiejętność:

- wyboru tkanki do badań cytogenetycznych, przechowywania i archiwizowania materiału diagnostycznego,
- samodzielnego prowadzenia hodowli komórkowych *in vitro* z limfocytów krwi obwodowej, komórek szpiku, komórek owodniowych i fibroblastów oraz komórek nowotworowych,
- wykonywania preparatów cytogenetycznych,
- samodzielnego przeprowadzenia barwień prążkowych chromosomów, oceny mikroskopowej kariotypu oraz analizy komputerowej kariotypu, zinterpretowania wyniku badania cytogenetycznego,
- wykonania techniki FISH i oceny wyniku tego badania, ze szczególnym uwzględnieniem jego interpretacji,
- posługiwania się algorytmem postępowania diagnostycznego - wyboru dodatkowych badań z zakresu cytogenetyki i cytogenetyki molekularnej, umożliwiających prawidłowe określenie rodzaju aberracji chromosomowej i punktów złamań chromosomowych,
- sformułowania wyniku, zgodnie z zasadami ISCN oraz napisania epikryzy diagnostycznej, stanowiącej interpretację wszystkich przeprowadzonych badań cytogenetycznych (w tym FISH) w korelacji z udostępnionym przez lekarza rozpoznaniem klinicznym,
- archiwizowania i dokumentowania wyników badań cytogenetycznych.

c) Sposób zaliczania stażu kierunkowego

Zaliczenie stażu specjalizacyjnego odbywa się u kierownika specjalizacji lub osoby przez niego wyznaczonej a oceny wpisywane są do karty specjalizacyjnej.

Kolokwium

- z wiedzy teoretycznej objętej programem stażu.

Sprawdzian umiejętności praktycznych

- z umiejętności praktycznych objętych programem stażu.

d) Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu stażu

Miejsce stażu: w laboratorium cytogenetycznym posiadającym odpowiedni poziom profesjonalizmu w zakresie klasycznej cytogenetyki klinicznej oraz cytogenetyki molekularnej, wpisanym na listę ministra zdrowia.

Pomoce dydaktyczne: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature – ISCN 1995.

Czas trwania stażu: 10 tygodni.

Moduł III. Genetyka molekularna

Cele modułu: uzyskanie, pogłębienie i ugruntowanie przez osoby realizujące studia specjalizacyjne wiedzy z zakresu: genetyki molekularnej.

Moduł realizowany jest w formie dwóch kursów specjalizacyjnych i stażu kierunkowego.

1) Kurs specjalizacyjny: „Genetyka molekularna”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny pozna znaczenie i udział mutacji, zmian polimorficznych i dodatkowych czynników w etiopatogenezie chorób uwarunkowanych genetycznie. Zapozna się z metodami biologii molekularnej wykorzystywanymi w procesie diagnozowania i prognozowania wystąpienia chorób uwarunkowanych genetycznie dla potrzeb poradnictwa genetycznego. Zapozna się praktycznie z technikami biologii molekularnej na przykładzie diagnostyki pięciu różnych chorób uwarunkowanych genetycznie.

b) Sposób zaliczania kursu

Na zakończenie kursu diagnosta laboratoryjny zdaje kolokwium ustne z wiedzy objętej programem kursu. Zaliczenia kursu na podstawie pozytywnej oceny kolokwium dokonuje kierownik kursu i odnotowuje w karcie specjalizacji.

c) Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady, seminaria i praktyczne ćwiczenia laboratoryjne

Czas trwania: 40 godzin (1 tydzień)

2) Kurs specjalizacyjny: „Podstawy immunogenetyki i farmakogenetyki”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny zapozna się z poniższymi zagadnieniami.

Podstawy farmakogenetyki i jej kliniczne znaczenie. Wykorzystanie badań molekularnych w ocenie polimorfizmów genów. Fenotypowanie i indywidualizacja leczenia jako wynik zróżnicowanej reakcji na lek w odpowiedzi na zmienność genetyczną. Podstawy immunogenetyki – główny układ zgodności tkankowej i inne układy antygenowe komórek krwi. Dziedziczne choroby układu odpornościowego.

Ponadto diagnosta praktycznie zapozna się z diagnostyką molekularną prowadzoną w ramach farmakogenetyki, diagnostyką molekularną dziedzicznych chorób układu odpornościowego, oraz testami genetycznymi na określenie zgodności tkankowej – aplikacjami klinicznymi tych badań.

b) Sposób zaliczania kursu

Na zakończenie kursu diagnosta laboratoryjny zdaje kolokwium z wiedzy objętej programem kursu. Zaliczenia kursu na podstawie pozytywnej oceny kolokwium dokonuje kierownik kursu i odnotowuje w karcie specjalizacji.

c) Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady, seminaria i praktyczne ćwiczenia laboratoryjne.

Czas trwania: 16 godzin (2 dni)

3) Staż kierunkowy: „Genetyka molekularna

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny zapozna się z diagnostyką molekularną chorób uwarunkowanych genetycznie oraz zasadami interpretacji wyników badań molekularnych.

b) Wykaz umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabeździe umiejętność:

- izolacji DNA i RNA z materiału biologicznego,
- posługiwania się technikami wykrywania mutacji w diagnostyce chorób jednogenowych,
- wykrywanie mikrodelekcji z zastosowaniem techniki PCR (na przykładzie mikrodelekcji chromosomu Y),
- identyfikacji mutacji na przykładzie jednej z monogenowych chorób dziedzicznych,
- wykonania przykładowego testu badania przesiewowego w kierunku identyfikacji mutacji,
- analizy sposobu dziedziczenia markerów molekularnych,
- wykorzystania w praktyce zasad nomenklatury obowiązującej w genetyce molekularnej,
- interpretacji wyników badań molekularnych,
- archiwizacji materiału genetycznego, dokumentacji i wydawania wyników.

c) Sposób zaliczania stażu kierunkowego

Zaliczenie stażu specjalizacyjnego odbywa się u kierownika specjalizacji lub osoby przez niego wyznaczonej a oceny wpisywane są do karty specjalizacyjnej.

Kolokwium

- z wiedzy teoretycznej objętej programem stażu.

Sprawdzian umiejętności praktycznych

- z umiejętności praktycznych objętych programem stażu.

d) Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu stażu

Miejsce stażu: w pracowni biologii molekularnej specjalizującej się w zakresie diagnostyki chorób uwarunkowanych genetycznie i posiadającej odpowiednie rekomendacje zespołu ekspertów przy konsultancie krajowym, wpisanej na listę ministra zdrowia.

Czas trwania stażu: 6 tygodni.

Moduł IV. Biochemiczne badania genetyczne

Cele modułu: uzyskanie, pogłębienie i ugruntowanie przez osoby realizujące studia specjalizacyjne wiedzy z zakresu dziedzicznych błędów metabolizmu.

Moduł realizowany jest w formie kursu specjalizacyjnego i stażu kierunkowego.

1) Kurs specjalizacyjny: „Wybrane zagadnienia z genetyki chorób metabolicznych”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawione poniżej zagadnienia.

Podstawowe zagadnienia obejmujące biochemię komórki oraz zależność między strukturą i funkcją błon komórkowych, mitochondriów, peroksysomów, lizosomów, siateczki endoplazmatycznej i innych struktur komórki. Prawidłowa homeostaza biochemiczna w okresie dzieciństwa. Techniki laboratoryjne w laboratorium metabolicznym. Genetycznie

uwarunkowane wady metabolizmu u dzieci: etiopatogenetyczne zmiany biochemiczne, metody weryfikacji rozpoznania, biochemiczne monitorowanie leczenia, metody leczenia wad metabolizmu.

b) Sposób zaliczania kursu

Na zakończenie kursu diagnosta laboratoryjny zdaje kolokwium ustne z wiedzy objętej programem kursu. Zaliczenia kursu na podstawie pozytywnej oceny kolokwium dokonuje kierownik kursu i odnotowuje w karcie specjalizacji.

c) Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady, seminaria i praktyczne ćwiczenia laboratoryjne.

Czas trwania: 40 godzin (1 tydzień).

2) Staż kierunkowy: „Biochemiczne badania genetyczne”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje podstawy genetyki biochemicznej z uwzględnieniem typów procesów metabolicznych oraz bloków metabolicznych. Pozna etiopatogenezę wrodzonych chorób metabolicznych (wad metabolizmu) u dzieci.

b) Wykaz umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabeździe umiejętność:

- wyboru metod laboratoryjnych w różnicowaniu przyczyn wad metabolizmu,
- laboratoryjnej diagnozy chorób metabolicznych na poziomie metabolitu, enzymu, oraz na DNA.

c) Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Zaliczenie stażu specjalizacyjnego odbywa się u kierownika specjalizacji lub osoby przez niego wyznaczonej w formie kolokwium i sprawdzianu praktycznego a oceny wpisywane są do karty specjalizacyjnej.

Kolokwium

- z wiedzy teoretycznej objętej programem stażu

Sprawdzian umiejętności praktycznych

- z umiejętności praktycznych objętych programem stażu,
- przeprowadzenie diagnostyki wad metabolizmu na poziomie metabolitu, enzymu lub DNA.

d) Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu stażu

Miejsce stażu: w pracowni biochemicznej specjalizującej się w zakresie diagnostyki dziedzicznych chorób metabolicznych i posiadającej odpowiednie rekomendacje zespołu ekspertów przy konsultancie krajowym, wpisanej na listę ministra zdrowia.

Czas trwania stażu: 4 tygodnie

Moduł V. Genetyka kliniczna

Cele modułu: uzyskanie, pogłębienie i ugruntowanie przez osoby realizujące studia specjalizacyjne wiedzy z zakresu: genetyki klinicznej.

Moduł realizowany jest w formie siedmiu kursów specjalizacyjnych i pięciu staży kierunkowych.

1) Kurs specjalizacyjny: „Diagnostyka przedurodzeniowa”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny zapozna się z poniższymi zagadnieniami.

Wskazania do diagnostyki przedurodzeniowej. Metody inwazyjne i nieinwazyjne wykorzystywane w procesie diagnostyki.. Znaczenie diagnostyki przedurodzeniowej w rozpoznawaniu uleczalnych i nieuleczalnych chorób płodu. Aspekty etyczne, socjologiczne i psychologiczne związane procesem diagnostyki przedurodzeniowej. Praktyczne zapoznanie się z metodami inwazyjnymi i nieinwazyjnymi wykorzystywanymi w procesie diagnostyki przedurodzeniowej. Cytogenetyka interfazowa

b) Umiejętności praktyczne

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny nabędzie umiejętność:

- oceny kariotypu płodu w komórkach owodniowych i komórkach trofoblastu.
- interpretacji wyników laboratoryjnych badań przedurodzeniowych.

c) Sposób zaliczania kursu

Na zakończenie kursu diagnosta laboratoryjny zdaje kolokwium z wiedzy objętej programem kursu. Zaliczenia kursu na podstawie pozytywnej oceny kolokwium dokonuje kierownik kursu i odnotowuje w karcie specjalizacji.

d) Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady, seminaria i praktyczne ćwiczenia laboratoryjne.

Czas trwania: 24 godziny (3 dni)

2) Kurs specjalizacyjny: „Diagnostyka zaburzeń cielesno-płciowych”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny zapozna się z poniższymi zagadnieniami.

Uwarunkowania genetyczne i hormonalne rozwoju gonady i cech płciowych. Płeć chromosomowa, gonadalna, hormonalna i metrykalna. Algorytm postępowania diagnostycznego i znaczenie wyników badań cytogenetycznych i molekularnych w przypadkach wad rozwojowych narządów płciowych. Praktyczne zapoznanie się z metodami cytogenetycznymi i molekularnymi stosowanymi w przypadku diagnostyki wad rozwojowych narządów płciowych.

b) Wykaz umiejętności praktycznych

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny nabędzie umiejętność:

- oceny kariotypu w limfocytach krwi obwodowej i fibroblastach,
- stosowania technik cytogenetyki molekularnej i biologii molekularnej w wykrywaniu mikrodelecji chromosomu Y, chromosomów markerowych pochodzących z gonosomów oraz translokacji X;Y,
- interpretacji wyników w/w badań.

c) Sposób zaliczania kursu

Na zakończenie kursu diagnosta laboratoryjny zdaje kolokwium z wiedzy objętej programem kursu. Zaliczenia kursu na podstawie pozytywnej oceny kolokwium dokonuje kierownik kursu i odnotowuje w karcie specjalizacji.

d) Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady, seminaria i praktyczne ćwiczenia laboratoryjne

Czas trwania: 8 godzin (1 dzień)

3) Kurs specjalizacyjny: „Pediatria”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny zapozna się z poniższymi zagadnieniami.

Genetyczne przyczyny wad rozwojowych, zaburzeń różnicowania płci i wrodzonych zaburzeń metabolicznych u dzieci. Etiopatogeneza i diagnostyka laboratoryjna w najczęstszych zespołach wad rozwojowych.

b) Wykaz umiejętności praktycznych

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny nabeździe umiejętność przeprowadzenia laboratoryjnej diagnostyki i interpretacji wyników badań cytogenetycznych i molekularnych w przypadkach wad rozwojowych, zaburzeń różnicowania płci i wrodzonych zaburzeń metabolicznych u dzieci.

c) Sposób zaliczania kursu

Na zakończenie kursu diagnosta laboratoryjny zdaje kolokwium ustne z wiedzy objętej programem kursu. Zaliczenia kursu na podstawie pozytywnej oceny kolokwium dokonuje kierownik kursu i odnotowuje w karcie specjalizacji.

d) Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady, seminaria

Czas trwania: 8 godzin (1 dzień)

4) Kurs specjalizacyjny: „Neurogenetyka”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje wiedzę na temat najczęściej występujących genetycznie uwarunkowanych chorób układu nerwowego i przyczyn upośledzenia umysłowego, ze szczególnym uwzględnieniem czynników etiopatogenetycznych na poziomie molekularnym oraz znaczenia laboratoryjnych badań cytogenetycznych i molekularnych w w/w przypadkach.

b) Wykaz umiejętności praktycznych

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny nabeździe umiejętność przeprowadzenia laboratoryjnej diagnostyki i interpretacji wyników badań cytogenetycznych i molekularnych w przypadkach upośledzenia rozwoju umysłowego i chorób układu nerwowego.

c) Sposób zaliczania kursu

Na zakończenie kursu diagnosta laboratoryjny zdaje kolokwium ustne z wiedzy objętej programem kursu. Zaliczenia kursu na podstawie pozytywnej oceny kolokwium dokonuje kierownik kursu i odnotowuje w karcie specjalizacji.

d) Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady, seminaria

Czas trwania: 24 godziny (3 dni)

5) Kurs specjalizacyjny: „Genetyka hematoonkologiczna”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny zapozna się z poniższymi zagadnieniami.

Wskazania do badań cytogenetycznych i molekularnych w hematoonkologii. Znaczenie diagnostyczne i rokownicze badań cytogenetycznych i molekularnych wspomagających proces diagnozowania i monitorowania chorób rozrostowych układu krwiotwórczego. Porównanie klasyfikacji FAB i WHO dla chorób rozrostowych układu krwiotwórczego – miejsce aberracji chromosomowych w w/w klasyfikacjach. Badania laboratoryjne w

zakresie genetyki hematoonkologicznej, z uwzględnieniem metod klasycznej cytogenetyki, cytogenetyki molekularnej i biologii molekularnej. Interpretacja wyników badań z uwzględnieniem ich znaczenia diagnostycznego i rokowniczego oraz w procesie wyboru optymalnego sposobu leczenia oraz ich znaczenia rokowniczego i wyboru metody leczenia. Pozyskanie wiedzy na temat zasad pobierania, transportowania, obróbki laboratoryjnej i hodowli *in vitro* komórek szpiku, krwi i węzłów chłonnych. Ocena kariotypu komórek szpiku, krwi obwodowej i węzłów chłonnych i jej znaczenie dla potrzeb diagnostyki różnicowej chorób rozrostowych układu krwiotwórczego. Miejsce techniki FISH i innych technik cytogenetyki molekularnej w cytogenetyce hematoonkologicznej. Korelacja wyników badań cytogenetycznych i molekularnych

c) Sposób zaliczania kursu

Na zakończenie kursu diagnosta laboratoryjny zdaje kolokwium ustne z wiedzy objętej programem kursu. Zaliczenia kursu na podstawie pozytywnej oceny kolokwium dokonuje kierownik kursu i odnotowuje w karcie specjalizacji.

d) Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady, seminaria

Czas trwania: 40 godzin (1 tydzień)

6) Kurs specjalizacyjny: „Badania genetyczne w guzach litych”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny zapozna się z poniższymi zagadnieniami.

Molekularne podłoże procesu nowotworowego - geny odgrywające rolę w powstawaniu nowotworów i teorie kancerogenezy. Epigenetyczne mechanizmy kancerogenezy. Konstytucyjne mutacje genów i mutacje wykrywane jedynie w komórkach guza - wartość diagnostyczna i predykcyjna prowadzonych badań. Swoiste aberracje chromosomowe wykrywane w komórkach guza – wartość diagnostyczna i predykcyjna prowadzonych badań. Znaczenie dziedzicznej predyspozycji w przypadkach powszechnie występujących nowotworów. Metody molekularne umożliwiające identyfikowanie osób o zwiększonym ryzyku zachorowania na choroby nowotworowe.

Metody molekularne umożliwiające identyfikację konstytucyjnych mutacji w genach supresorowych i onkogenach oraz genach mutatorowych w celu określania dziedzicznej predyspozycji do nowotworów. Metody cytogenetyki molekularnej umożliwiające wykrywanie swoistych aberracji chromosomowych wykrywanych w komórkach guza, – znaczenie diagnostyczne i rokownicze. Problemy natury etycznej związane z prowadzeniem w/w badań.

b) Sposób zaliczenia kursu

Na zakończenie kursu diagnosta laboratoryjny zdaje kolokwium ustne z wiedzy objętej programem kursu. Zaliczenia kursu na podstawie pozytywnej oceny kolokwium dokonuje kierownik kursu i odnotowuje w karcie specjalizacji.

c) Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady, seminaria

Czas trwania: 24 godziny (3dni)

7) Kurs specjalizacyjny: „Choroby genetyczne innych układów”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny zapozna się z poniższymi zagadnieniami.

Udział czynników genetycznych (mutacji jednogenowych lub wielogenowych) w etiopatologii chorób wewnętrznych. Podstawy genetyczne i znaczenie diagnostyki genetycznej w cukrzycy I i II typu, kardiomiopatii, hipercholesterolemii rodzinnej i nadciśnieniu tętniczym krwi.

b) Sposób zaliczania kursu

Na zakończenie kursu diagnosta laboratoryjny zdaje kolokwium z wiedzy objętej programem kursu. Zaliczenia kursu na podstawie pozytywnej oceny kolokwium dokonuje kierownik kursu i odnotowuje w karcie specjalizacji.

c) Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady, seminaria

Czas trwania: 8 godzin (1 dzień)

8) Staż kierunkowy: „Diagnostyka prenatalna”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny powinien opanować poniższe zagadnienia.

Wskazania lekarskie do genetycznej diagnostyki prenatalnej. Zasady pozyskiwania materiału do badań z wykorzystaniem metod inwazyjnych (amniocenteza, biopsja trofoblastu, kordocenteza), obróbka i archiwizowanie materiału diagnostycznego. Badania biochemiczne wód płodowych ukierunkowane na wykrywanie otwartych wad ośrodkowego układu nerwowego. Znaczenie oceny kariotypu w komórkach owodniowych i komórkach trofoblastu. Znaczenie wyników badań biochemicznych, cytogenetycznych i molekularnych w rozpoznawaniu wad płodu. Algorytm postępowania diagnostycznego w przypadkach cytogenetycznego rozpoznania strukturalnej aberracji chromosomowej w trakcie diagnostyki prenatalnej ze szczególnym uwzględnieniem chromosomów markerowych; trudności diagnostyczne w takich przypadkach. Diagnostyka prenatalna zespołów mikrodelecyjnych.

b) Wykaz umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje umiejętność:

- szacunkowej oceny ryzyka wystąpienia trisomii chromosomu 21, trisomii chromosomu 18 i wad OUN z wykorzystaniem przesiewowych badań biochemicznych w surowicy krwi kobiety ciężarnej – testy zintegrowany i „potrójny”,
- oznaczania AFP i AChE w próbkach wód płodowych,
- badania ukierunkowanego na wykrywanie aneuploidii chromosomów 13, 18, 21, X i Y w niehodowanych amniocytach,
- metodologii hodowli komórkowych *in vitro* komórek owodniowych i komórek trofoblastu, prenatalnych badań cytogenetycznych, prenatalnej cytogenetyki interfazowej i prenatalnych badań molekularnych,
- oceny kariotypu płodu, różnicowania pseudomozaikowości z kariotypem mozaikowym w hodowlach komórkowych *in vitro* z amniocytów prowadzonych *in situ* i w naczyniach hodowlanych,
- interpretacji wyników badań z zakresu cytogenetyki klasycznej i molekularnej wykorzystywanych w diagnostyce prenatalnej,
- posługiwania się algorytmami dalszego postępowania diagnostycznego, obejmującego aplikacje dodatkowych technik barwień prążkowych i techniki FISH w przypadkach

cytogenetycznego rozpoznania strukturalnej aberracji chromosomowej w trakcie diagnostyki prenatalnej

c) Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Zaliczenie stażu specjalizacyjnego odbywa się u kierownika specjalizacji lub osoby przez niego wyznaczonej w formie kolokwium i sprawdzianu praktycznego a oceny wpisywane są do karty specjalizacyjnej.

Kolokwium

- z wiedzy teoretycznej objętej programem stażu

Sprawdzian umiejętności praktycznych

- z umiejętności praktycznych objętych programem stażu

d) Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu stażu

Miejsce stażu: w pracowni cytogenetycznej specjalizującej się w zakresie diagnostyki prenatalnej i posiadającej odpowiednie rekomendacje zespołu ekspertów przy konsultancie krajowym, wpisanej na listę ministra zdrowia.

Pomoce dydaktyczne: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature – ISCN 1995.

Czas trwania stażu: 4 tygodnie

9) Staż kierunkowy: „Diagnostyka zaburzeń cielesno-płciowych”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny powinien opanować poniższe zagadnienia.

Uwarunkowania genetyczne i hormonalne rozwoju gonady i cech płciowych. Znaczenie genu SRY w determinacji pierwotnej gonady w kierunku męskim. Losowa i nielosowa inaktywacja chromosomu X - hipoteza Lyon. Aneuploidie i aberracje strukturalne gonosomów. Mikrodelecje chromosomu Y. Przypadki odwrócenia płci. Pojęcia zespołu Turnera i fenotypu zespołu Turnera. Znaczenie określania pochodzenia gonosomalnego chromosomów markerowych u pacjentek z fenotypem zespołu Turnera. Mozaikowość chromosomowa w przypadkach zaburzeń różnicowania płci – różnice międzytkankowe i ich znaczenie. Znaczenie cytogenetyki klasycznej, cytogenetyki molekularnej i biologii molekularnej w diagnostyce zaburzeń różnicowania płci.

b) Wykaz umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje umiejętność:

- przeprowadzenia laboratoryjnej diagnostyki i interpretacji wyników badań cytogenetycznych i molekularnych w przypadkach zaburzeń cielesno-płciowych, niepłodności pierwotnej, oraz w niepowodzeniach ciążyowych,
- posługiwania się metodami cytogenetycznymi i molekularnymi w przypadkach wad rozwojowych narządów płciowych,
- stosowania technik cytogenetyki molekularnej i biologii molekularnej w wykrywaniu aberracji strukturalnych i liczbowych chromosomu,
- metodologii badań, interpretacji i klinicznej oceny częstości aneuploidii w plemnikach – interfazowa technika FISH.

c) Sposób zaliczania stażu kierunkowego

Zaliczenie stażu specjalizacyjnego odbywa się u kierownika specjalizacji lub osoby przez niego wyznaczonej w formie kolokwium i sprawdzianu praktycznego a oceny wpisywane są do karty specjalizacyjnej.

Kolokwium

- z wiedzy teoretycznej objętej programem stażu

Sprawdzian umiejętności praktycznych

- z umiejętności praktycznych objętych programem stażu

d) Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Miejsce stażu: w laboratorium cytogenetycznym, posiadającym odpowiedni poziom profesjonalizmu w zakresie klinicznej cytogenetyki molekularnej, wpisanym na listę ministra zdrowia.

Pomoce dydaktyczne: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature – ISCN 1995.

Czas trwania stażu: 1 tydzień

10) Staż kierunkowy: „Neurogenetyka diagnostyczna”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta zapozna się z etiopatogenezą chorób układu nerwowego i przyczynami upośledzenia umysłowego.

b) Wykaz umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje umiejętność:

- przeprowadzenia laboratoryjnej diagnostyki i interpretacji wyników badań molekularnych w przypadkach chorób uwarunkowanych mutacjami dynamicznymi,
- przeprowadzania laboratoryjnej diagnostyki molekularnej dystrofii mięśniowej Duchenne’a/Beckera (DMD/BMD),
- diagnozowania ataksji rdzeniowo-mózdkowych oraz przypadków rdzeniowego zaniku mięśni metodami molekularnymi,
- badania przesiewowego w rodzinach z wczesną postacią choroby Alzheimera,
- posługiwania się technikami cytogenetyki molekularnej i biologii molekularnej w wykrywaniu mikrodelecji telomerowych,
- interpretacji wyników w/w badań.

c) Sposób zaliczania stażu kierunkowego

Zaliczenie stażu specjalizacyjnego odbywa się u kierownika specjalizacji lub osoby przez niego wyznaczonej w formie kolokwium i sprawdzianu praktycznego a oceny wpisywane są do karty specjalizacyjnej.

Kolokwium

- z wiedzy teoretycznej objętej programem stażu

Sprawdzian umiejętności praktycznych.

- z umiejętności praktycznych objętych programem stażu

d) Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu stażu

Miejsce stażu: w pracowni biologii molekularnej i cytogenetyki molekularnej, posiadającej odpowiedni poziom profesjonalizmu w zakresie neurogenetyki diagnostycznej, wpisanej na listę ministra zdrowia.

Czas trwania stażu: 8 tygodni

11) Staż kierunkowy: „Cytogenetyka hematoonkologiczna”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny powinien opanować poniższe zagadnienia.

Znaczenie diagnostyczne i rokownicze badań cytogenetycznych i molekularnych wspomagających proces diagnozowania i monitorowania chorób rozrostowych układu krwiotwórczego. Badania laboratoryjne w zakresie genetyki hematoonkologicznej, z

uwzględnieniem metod klasycznej cytogenetyki, cytogenetyki molekularnej i biologii molekularnej. Znaczenie i praktyczne zastosowanie nowych technik diagnostycznych. Znaczenie kliniczne przeprowadzanej diagnostyki genetycznej chorób rozrostowych krwi.

b) Wykaz umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje umiejętność:

- wyboru tkanki do badań cytogenetycznych i molekularnych, obróbki laboratoryjnej i archiwizowania materiału genetycznego,
- prowadzenia specjalistycznych hodowli komórkowych *in vitro* zależnie od rodzaju i stadium klinicznego choroby,
- przeprowadzenia badań cytogenetycznych i molekularnych w przypadkach chorób rozrostowych krwi,
- stosowania techniki FISH w rozmazach bezpośrednich ze szpiku,
- sformułowania wyniku, i jego interpretacji oraz napisania epikryzy diagnostycznej, stanowiącej interpretację wszystkich przeprowadzonych badań cytogenetycznych, w tym techniki FISH.

c) Sposób zaliczania stażu kierunkowego

Zaliczenie stażu kierunkowego odbywa się u kierownika specjalizacji lub osoby przez niego wyznaczonej w formie kolokwium i sprawdzianu praktycznego a oceny wpisywane są do karty specjalizacyjnej.

Kolokwium

- z wiedzy teoretycznej objętej programem stażu

Sprawdzian umiejętności praktycznych.

- z umiejętności praktycznych objętych programem stażu

d) Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu stażu

Miejsce stażu: w pracowni cytogenetycznej specjalizującej się w zakresie cytogenetyki hematoonkologicznej, posiadającej odpowiedni poziom profesjonalizmu w zakresie cytogenetyki molekularnej i odpowiednie rekomendacje zespołu ekspertów przy konsultancie krajowym oraz wpisanej na listę ministra zdrowia.

Czas trwania stażu: 8 tygodni

12) Staż kierunkowy: „Genetyka i biologia molekularna guzów litych”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny powinien opanować poniższe zagadnienia.

Diagnostyka molekularna nowotworów – konstytucyjne mutacje genów i mutacje wykrywane jedynie w komórkach guza - wartość predykcyjna prowadzonych badań diagnostycznych. Diagnostyka cytogenetyczna nowotworów - swoiste aberracje chromosomowe wykrywane w komórkach guza – wartość diagnostyczna i predykcyjna prowadzonych badań diagnostycznych. Identyfikacja konstytucyjnych mutacji w genach supresorowych i onkogenach do określania dziedzicznej predyspozycji powszechnie występujących nowotworów - problemy natury etycznej związane z prowadzeniem w/w badań. Znaczenie dziedzicznej predyspozycji w chorobach nowotworowych. Diagnostyka nabytych mutacji.

b) Wykaz umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje umiejętność:

- prowadzenia specjalistycznych hodowli komórkowych *in vitro* z komórek guza, a także oceny kariotypu z komórek guza po hodowli *in vitro* z wykorzystaniem klasycznych technik cytogenetycznych i cytogenetyki molekularnej,

- oceny specyficznych liczbowych aberracji chromosomowych i amplifikacji genowych w niehodowanych komórkach guza z wykorzystaniem techniki FISH – znaczenie diagnostyczne i rokownicze badań na przykładzie raka pęcherza moczowego (polisomie chromosomów 3, 7, 17 i delecja 9p21) i raka piersi (amplifikacja genu *HER-2*),
- przeprowadzenia laboratoryjnej diagnostyki molekularnej i interpretacji wyników badań molekularnych w przypadkach guzów litych,
- identyfikacja konstytucyjnych i nabytych mutacji w genach krytycznych dla transformacji nowotworowej.

c) Sposób zaliczania stażu kierunkowego

Zaliczenie stażu specjalizacyjnego odbywa się u kierownika specjalizacji lub osoby przez niego wyznaczonej w formie kolokwium i sprawdzianu praktycznego a oceny wpisywane są do karty specjalizacyjnej.

Kolokwium

- z wiedzy teoretycznej objętej programem stażu

Sprawdzian umiejętności praktycznych

- z umiejętności praktycznych objętych programem stażu

d) Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu stażu

Miejsce stażu: w pracowni biologii molekularnej specjalizującej się w zakresie diagnostyki genetycznej chorób nowotworowych, wpisanej na listę ministra zdrowia.

Pomoce dydaktyczne: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature – ISCN 1995.

Czas trwania stażu: 4 tygodnie

Moduł VI. Poradnictwo genetyczne

Cel modułu: uzyskanie przez osoby realizujące studia specjalizacyjne wiedzy z zakresu poradnictwa genetycznego.

Moduł realizowany jest w formie kursu specjalizacyjnego.

1) Kurs specjalizacyjny: „Poradnictwo genetyczne”

a) Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny zapozna się z poniższymi zagadnieniami.

Organizacja poradnictwa genetycznego. Udział i rola diagnosty laboratoryjnego w poradnictwie genetycznym. Znaczenie wyników badań cytogenetycznych i molekularnych dla potrzeb poradnictwa genetycznego. Psychologiczne, etyczne i prawne uwarunkowania procesu poradnictwa genetycznego. Polskie regulacje prawne dotyczące diagnostyki chorób uwarunkowanych genetycznie. Znajomość algorytmów postępowania diagnostycznego w chorobach jednogenowych, wielogenowych i uwarunkowanych przez aberracje chromosomowe, stosowanych w ramach poradnictwa genetycznego.

Umiejętność analizy rodowodu. Poznanie metodologii i organizacji procesu poradnictwa genetycznego, a także psychologicznych, etycznych i prawnych uwarunkowań tego procesu.

b) Sposób zaliczania kursu

Na zakończenie kursu diagnosta laboratoryjny zdaje kolokwium z wiedzy objętej programem kursu. Zaliczenia kursu na podstawie pozytywnej oceny kolokwium dokonuje

kierownik kursu i odnotowuje w karcie specjalizacji.

c) Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady, seminaria

Czas trwania: 8 godzin (1 dzień)

IV. FORMY I METODY SAMOKSZTAŁCENIA

Diagnosta laboratoryjny specjalizujący się w laboratoryjnej genetyce medycznej powinien systematycznie kształcić się – uczestniczyć w konferencjach, seminariach, posiedzeniach szkoleniowych, zbierać piśmiennictwo, pogłębiać wiedzę przez stałe śledzenie literatury fachowej a także korzystać z innych form zdobywania wiedzy wskazanych przez kierownika specjalizacji.

Przygotowanie pracy pogładowej

Specjalizujący się diagnosta laboratoryjny zobowiązany jest do przygotowania pod kierunkiem kierownika specjalizacji jednej pracy pogładowej lub oryginalnej z dziedziny laboratoryjnej genetyki medycznej oraz opublikowania jej w czasopiśmie lub wygłoszenia w formie referatu na posiedzeniu towarzystwa naukowego, konferencji lub w czasie innego posiedzenia.

Uczestniczenie w działalności edukacyjnej towarzystw naukowych

Specjalizujący się diagnosta laboratoryjny powinien brać udział we wskazanych przez kierownika specjalizacji wybranych kursach, seminariach, posiedzeniach naukowych, sympozjach, konferencjach, zjazdach lub innych formach kształcenia, organizowanych przez Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka, lub inne towarzystwa naukowe, dotyczących problematyki laboratoryjnej genetyki medycznej.

Studiowanie piśmiennictwa

Diagnosta laboratoryjny w toku całego procesu specjalizacyjnego jest zobowiązany pogłębiać wiedzę przez stałe śledzenie i studiowanie literatury fachowej polskiej i obcojęzycznej dotyczącej laboratoryjnej genetyki medycznej.

Zalecane piśmiennictwo:

1. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej

Pod red. Jerzego Bala:
PWN, 2001

2. Podstawy genetyki medycznej

Michael Connor; Malcolm Ferguson-Smith. Tłumaczenie pod red. Tadeusza Mazurczaka. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 1998

3. Genetyka medyczna

L. B. Jorde i inni
Tłumaczenie pod red. Jacka Wojcierowskiego
Wydawnictwo Czelej Sp. z o.o., 2000

4. Genetyka człowieka

Rozwiązywanie problemów medycznych
Bruce R. Korf
Przekład pod red. Andrzeja Pawlaka
PWN, 2003

5. Genomy

T. A. Brown
Przekład pod red. Piotra Węgleńskiego
PWN, 2001

6. **Physician's guide to the laboratory diagnosis of metabolic diseases. Chapman and Hall** N Blau, M Duran, ME Blaskovics Medical, London. 1996 (rekomendowane jest nowe wydanie)
7. **Human cytogenetics. Constitutional analysis**
D. E. Rooney
Oxford University Press, 2001
8. **Genetics in medicine**
Robert L. Nussbaum i inni
W. B. Saunders Company, 2001
9. **Color Atlas of Genetics**
Eberhard Passarge. Thieme 2nd ed., 2001. Tłumaczenie pod red. Tadeusza Mazurczaka.
10. **Human molecular genetics.**
Strachan T. and Read A.P.: 2 ed. BIOS Scientific Publishers Ltd. 1999
11. **Krótkie wykłady. Biologia molekularna.**
Turner P. C., McLennan A.G., Bates A.D., White M.R.H.: Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 1999
12. **Krótkie wykłady. Biochemia.**
Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 1999. Hames B.D., Hooper N. M., Houghton J. D.:
13. **Krótkie wykłady. Genetyka.**
Winter P. C., Hickey G. I., Fletcher H. L.: Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2000
14. **Krótkie wykłady. Immunologia** Lydyard P. M., Whelan A., Fanger M. W.:
Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2000
15. **Mendelian inheritance in man:**
McKusick V. A.: <http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim>
16. **Molecular cloning. A laboratory manual.**
Sambrook J and Russell D.W. 3 ed. Cold Spring Harbour Laboratory Press. 2001
17. **Nowotwory dziedziczne 2002**
Profilaktyka, diagnostyka, leczenie
Pod red. Jana Lubińskiego (osoby specjalizujące się mogą otrzymać nieodpłatnie w/w monografię od autora. Po wyczerpaniu nakładu tekst będzie osiągalny drogą elektroniczną)
Termedia. Wydawnictwa medyczne, 2002
18. **Terapia genowa**
Redakcja naukowa: Stanisław Szala
Wydawnictwo Naukowe PWN, 2003
19. **Wybrane zagadnienia genetyki klinicznej w ginekologii i położnictwie**
Pod red. Bogdana Kałużewskiego. Medical Science Review, 2004
Po wyczerpaniu nakładu tekst będzie osiągalny drogą elektroniczną na stronie:
www.indexcopnicus.com
20. **Cancer Cytogenetics, Heim S, F.Mitelman , Second Edition, Wiley-Liss 1995**
21. **An International System for Human Cytogenetic Nomenclature – ISCN 1995.**

V. METODY OCENY WIEDZY I UMIEJĘTNOŚCI PRAKTYCZNYCH

A) Kolokwia i sprawdziany umiejętności praktycznych

Specjalizujący się diagnosta laboratoryjny zdaje kolokwia:

- po każdym kursie specjalizacyjnym z zakresu wiedzy objętej programem kursu - u kierownika kursu;
- po każdym stażu kierunkowym kolokwium z zakresu wiedzy i sprawdzian praktyczny z umiejętności praktycznych objętych programem stażu - u kierownika specjalizacji lub osoby przez niego wyznaczonej.
- na koniec podstawowego stażu specjalizacyjnego – kolokwium końcowe u kierownika specjalizacji.

B) Ocena znajomości piśmiennictwa

Diagnosta laboratoryjny przedstawia sprawozdanie z przeglądu literatury fachowej - 1 raz w roku. Oceny dokonuje kierownik specjalizacji.

C) Ocena publikacji

Oceny i zaliczenia przygotowanej publikacji dokonuje kierownik specjalizacji.

E) Ocena uczestniczenia w działalności edukacyjnej towarzystw naukowych

Zaliczenia uczestniczenia w wybranych formach kształcenia organizowanych przez Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka lub inne towarzystwa naukowe dokonuje kierownik specjalizacji w oparciu o zaświadczenie towarzystw naukowych.

VI. ZNAJOMOŚĆ JĘZYKÓW OBCYCH

Specjalizujący się powinien wykazać się czynną znajomością przynajmniej jednego z następujących języków: angielskiego, francuskiego, niemieckiego hiszpańskiego lub rosyjskiego, w stopniu umożliwiającym:

- a) rozumienie tekstu pisanego, w szczególności literatury fachowej,
- b) porozumiewanie się z pacjentami, diagnostami laboratoryjnymi i przedstawicielami innych zawodów medycznych.

Znajomość języka obcego powinna być potwierdzona świadectwem studium języków obcych uczelni wyższej lub udokumentowana certyfikatami poświadczającymi znajomość języka co najmniej na poziomie:

- a) Język angielski: FCE - First Certificate in English (University of Cambridge); TOEFL - Test of English as a Foreign Language (Princeton, USA)
- b) Język francuski: DELF - Diplôme de d'Etudes Langue Française (Commission Nationale du DELF/DALF); DL - Diplôme de Langue Française - Alliance Française
- c) Język niemiecki: ZD - Zertifikat Deutsch (Goethe Institut, Österreich Institut)
- d) Język hiszpański : DELE Basico - Diplomas de Espanol como Lengua Extranjera (Instytut Cervantesa)
- e) Język rosyjski: PURJ - Porogovyj uroveň russkij jazyk (Instytut)

VII. PAŃSTWOWY EGZAMIN SPECJALIZACYJNY

Specjalizacja z laboratoryjnej genetyce medycznej kończy się złożeniem egzaminu państwowego.

Egzamin państwowy składa się z trzech części – egzaminu testowego, egzaminu praktycznego i egzaminu ustnego. Egzamin testowy przeprowadzany jest przed egzaminem praktycznym i jego pozytywny wynik jest warunkiem dopuszczenia do egzaminu praktycznego. Pozytywny wynik egzaminu praktycznego dopuszcza do egzaminu ustnego.

Egzamin testowy

Celem egzaminu testowego jest ocena wymaganej od specjalisty wiedzy teoretycznej będącej przedmiotem specjalizacji wymienionej w punkcie I C. Egzamin testowy polega na rozwiązaniu zestawu pytań wielokrotnego wyboru.

Egzamin praktyczny

Celem egzaminu praktycznego jest ocena wymaganych od specjalisty umiejętności praktycznych wymienionych w punkcie I D.

Egzaminowany przeprowadza:

- ocenę mikroskopową kariotypów w trzech wybranych przypadkach aberracji chromosomowych, generuje i interpretuje wynik badania, zgodnie z zasadami ISCN oraz pisze epikryzę diagnostyczną (interpretacja wyniku w korelacji z podanym rozpoznaniem klinicznym i propozycją dalszego postępowania diagnostycznego, z wykorzystaniem technik cytogenetyki molekularnej lub biologii molekularnej),
- izoluje DNA i wykonuje badanie molekularne, np.: techniką PCR w kierunku mikrodelecji chromosomu Y lub najczęstszej mutacji jednej z chorób monogenowych.

Egzamin ustny

Egzamin ustny ma za zadanie wykazać umiejętność posługiwania się nabytą wiedzą w rozwiązywaniu problemów, z którymi kandydat będzie się stykał w praktyce zawodowej. Egzamin ustny składa się z losowo wybranych zestawów pytań problemowych obejmujących zakres wiedzy określony w programie specjalizacji.

VIII. Ewaluacja programu studiów specjalizacyjnych

Program studiów specjalizacyjnych będzie okresowo poddawany ewaluacji i przynajmniej raz na pięć lat modyfikowany przede wszystkim w związku z postęпами wiedzy z zakresu genetyki medycznej oraz w związku z koniecznością ciągłego doskonalenia procesu specjalizacji diagnostów laboratoryjnych – po zasięgnięciu opinii nadzoru specjalistycznego, samorządu diagnostów laboratoryjnych, towarzystw naukowych, CMKP i Ministerstwa Zdrowia. Specjalizujący się diagnosty laboratoryjni oraz kierownicy specjalizacji zobowiązani są śledzić i uwzględniać zmiany programowe i korygować proces studiów specjalizacyjnych. Aktualna, obowiązująca specjalizujących się diagnostów laboratoryjnych wersja programu specjalizacji w zakresie laboratoryjnej genetyki medycznej, jest dostępna na stronie internetowej CMKP: www.cmkp.edu.pl.

Aneks

STANDARDY KSZTAŁCENIA SPECJALIZACYJNEGO

1. Liczba i kwalifikacje kadry dydaktycznej:

- 1) Specjalizację w laboratoryjnej genetyce medycznej może prowadzić szkoła wyższa (jednostka kształcąca), która prowadzi studia w kierunku analityka medyczna.
- 2) Szkoła wyższa (jednostka kształcąca) zapewnia kadrę dydaktyczną, posiadającą merytoryczną wiedzę i umiejętności praktyczne w dziedzinach związanych z realizowanym programem specjalizacji, stanowiące gwarancję wysokiego poziomu nauczania; w szczególności jednostka szkoląca zapewnia co najmniej:
 - a) jednego pracownika posiadającego tytuł naukowy profesora lub stopień naukowy doktora habilitowanego w dziedzinach związanych z realizacją programu specjalizacji,
 - b) dwóch nauczycieli akademickich posiadających stopień doktora w dziedzinach związanych z realizacją programu specjalizacji.
- 3) Kursy oraz staże kierunkowe prowadzą nauczyciele akademicy, oraz pracownicy innych podmiotów, posiadających umiejętności praktyczne w dziedzinach związanych z realizowanym programem specjalizacji, z którymi jednostka szkoląca podpisała umowy na realizację programu stażu kierunkowego.
- 4) Opiekunem stażu kierunkowego może być osoba posiadająca tytuł specjalisty w dziedzinie genetyki klinicznej lub genetycznej diagnostyki laboratoryjnej oraz stopień naukowy doktora i prowadząca działalność naukowo-badawczą w zakresie tej specjalności.
- 5) Kierownikiem specjalizacji może być osoba, która posiada tytuł specjalisty w dziedzinie genetyki klinicznej lub laboratoryjnej genetyki medycznej.

2. Baza dydaktyczna

- 1) Baza dydaktyczna do prowadzenia kursów specjalizacyjnych i staży kierunkowych powinna być dostosowana do liczby osób specjalizujących się. Jednostka kształcąca zapewnia odpowiednie miejsca realizacji kursów specjalizacyjnych i staży kierunkowych, wyposażone w sprzęt niezbędny do nabywania wiedzy i kształcenia umiejętności praktycznych objętych programem specjalizacji a w szczególności:
 - a) sale wykładowe wyposażone w pomoce dydaktyczne (sprzęt audiowizualny i komputerowy, ekrany, tablice, rzutniki do folii, rzutniki multimedialne),
 - b) sale ćwiczeń,
 - c) sale seminaryjne,
 - d) pomieszczenia wyposażone w specjalistyczny sprzęt i aparaturę,
 - e) bibliotekę i czytelnię naukową,
 - f) dostęp do Internetu;
- 2) Kursy specjalizacyjne (zajęcia teoretyczne i praktyczne) mogą odbywać się we właściwych tematycznie jednostkach organizacyjnych wyższych uczelni medycznych i instytutów naukowo-badawczych w resorcie zdrowia.
- 3) Staże kierunkowe odbywają się w jednostkach, których działalność odpowiada profilowi stażu, i które uzyskały wpis na listę podmiotów uprawnionych do prowadzenia staży kierunkowych prowadzoną przez ministra zdrowia.

- 4) Miejscem podstawowego stażu specjalizacyjnego (miejscem zdobywania niezbędnego doświadczenia zawodowego) jest laboratorium genetyczne, które dysponuje co najmniej dwiema pracownikami spośród następujących: pracownią cytogenetyki, biologii molekularnej, biochemii wrodzonych wad metabolizmu oraz posiadający poradnię genetyczną lub ściśle z nią współpracujący i wykonujący badania dla potrzeb poradnictwa genetycznego (minimum 300 badań cytogenetycznych oraz minimum 250 badań z użyciem technik biologii molekularnej lub technik biochemicznych rocznie).
- 5) Jednostka kształcąca zapewnia warunki techniczne umożliwiające prowadzenie zajęć.
- 5) Jednostka kształcąca zapewnia aparaturę specjalistyczną do realizacji programu specjalizacji.

Sposób realizacji programu specjalizacji

- 1) Jednostka kształcąca zapewnia sprawną organizację procesu dydaktycznego oraz prowadzi w sposób ciągły wewnętrzny system oceny jakości kształcenia specjalizacyjnego.
- 2) Realizacja programu specjalizacji uwzględnia aktualną wiedzę, osiągnięcia teorii i praktyki oraz wyniki badań naukowych istotnych dla specjalizacji w zakresie laboratoryjnej genetyki medycznej.
- 3) Metody kształcenia będą właściwie dobrane do realizowanych celów kształcenia.
- 4) Realizacja programu specjalizacji odbywa się na podstawie harmonogramu zajęć opracowanego w formie pisemnej.
- 5) Ocena wiedzy i nabytych umiejętności uwzględnia metody oceny wiedzy i umiejętności praktycznych określonych w programie specjalizacji.
- 6) Jednostka kształcąca prowadzi dokumentację przebiegu specjalizacji.

Wewnętrzny system oceny jakości kształcenia specjalizacyjnego

Przedmiotem oceny jakości kształcenia jest:

- zakres informacji przekazanej osobom specjalizującym się o przebiegu specjalizacji, programie specjalizacji, harmonogramie kursów i staży kierunkowych, sposobie oceniania,
- stopień przydatności przekazywanej wiedzy oraz umiejętności praktycznych,
- sposób prowadzenia zajęć, stosowane metody kształcenia i pomoce dydaktyczne.

Specjalizujący się będą objęci sondażem (drogą ankiety – anonimowej) o poziomie i jakości kształcenia (przygotowaniu kadry, bazy, programu itp.), na podstawie wyników sondażu będzie doskonalony proces studiów specjalizacyjnych w zakresie laboratoryjnej genetyki medycznej.