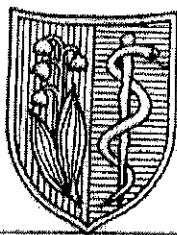


CENTRUM MEDYCZNE KSZTAŁCENIA PODYPLOMOWEGO



Program specjalizacji

w dziedzinie

LABORATORYJNEJ GENETYKI MEDYCZNEJ

Program uzupełniający dla diagnostów laboratoryjnych posiadających specjalizację I stopnia w dziedzinie: diagnostyki laboratoryjnej/analityki klinicznej, chorób wewnętrznych, pediatrii

08 LUT. 2018
Z upoważnienia
MINISTRA ZDROWIA
POSEKRETARZ STANU
Marek Tombariewicz

Warszawa 2018

Program szkolenia specjalizacyjnego opracował zespół ekspertów:

- 1) Prof. dr hab. Maria Małgorzata Szaśniadek – konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej, Przewodnicząca Zespołu
- 2) Prof. dr hab. Ewa Pronicka – przedstawiciel konsultanta krajowego;
- 3) Dr Ryszard Ślęzak – przedstawiciel konsultanta krajowego
- 4) Prof. dr hab. Olga Haus – przedstawiciel Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka;
- 5) Dr hab. Lucjusz Jakubowski prof. nadzw. – przedstawiciel Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka;
- 6) Prof. dr hab. Jerzy Bal – przedstawiciel Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych;
- 7) Prof. dr hab. Ewa Bocian – przedstawiciel Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych;
- 8) Dr hab. Maciej Borowiec prof. nadzw. – przedstawiciel Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego.
Zbigniew Węgrzyn CMKP – standardy medycznego kształcenia podyplomowego

Program specjalizacji był konsultowany z:

- 1) Dr hab. Mariolą Iliszko prof. nadzw.;
- 2) Prof. dr hab. Janem Lubińskim.

I. PROGRAM SZKOLENIA SPECJALIZACYJNEGO

1. ZAŁOŻENIA ORGANIZACYJNO – PROGRAMOWE

A. Cele szkolenia specjalizacyjnego

Realizacja procesu kształcenia uwieńczona uzyskaniem tytułu specjalisty w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej jest podyktowana faktem, iż wraz z dynamicznie rozwijającą się wiedzą o molekularnych/genetycznych podstawach chorób człowieka oraz dynamicznym rozwojem technik diagnostycznych w/w zakresie, badania genetyczne stają się jednymi z podstawowych badań w postępowaniu klinicznym.

Fakt ten spowodował powstanie wyspecjalizowanych laboratoriów genetycznych pracujących niemal wyłącznie na potrzeby diagnostyki medycznej i poradnictwa genetycznego.

Spektrum metod wykorzystywanych w badaniach genetycznych (cytogenetycznych i molekularnych) dla potrzeb klinicznych, o znaczeniu diagnostycznym, prognostycznym i rokowniczym a także dla potrzeb poradnictwa genetycznego wymaga udziału w badaniach wysoce wykształconych specjalistów. Specjaliści muszą zapewnić skuteczną i wiarygodną diagnostykę prowadzoną z wykorzystaniem technik cytogenetyki, cytogenetyki molekularnej oraz genetyki molekularnej, a także prawidłową interpretację wyników badań. Ten zakres obowiązków oraz fakt, że wyniki badań genetycznych stanowią w coraz większym stopniu podstawę postępowania klinicznego, w pełni uzasadniają konieczność istnienia 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.

Specjalista w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej ponosi pełną odpowiedzialność prawną i moralną za prawidłowość przeprowadzenia całościowego procesu diagnostycznego w wyżej omówionym zakresie.

Celem szkolenia 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. Badania te są prowadzone zarówno u chorych obciążonych chorobami genetycznie uwarunkowanymi jak i u osób i rodzin ryzyka, a też u 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 szkolenia specjalizacyjnego jest rozwijanie pożądanych cech osobowości specjalizującego się diagnosty laboratoryjnego, kształtowanie postaw etycznych, poczucia odpowiedzialności, wypracowanie obowiązku ciągłego samokształcenia, poszerzania i pogłębiania umiejętności teoretycznych i praktycznych, oraz wprowadzania nowych osiągnięć do praktyki zawodowej.

B. Uzyskane kompetencje zawodowe

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

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

C. Sposób organizacji szkolenia specjalizacyjnego

Plan kształcenia Moduły, kursy specjalizacyjne, staże kierunkowe	Liczba dni roboczych	Liczba godzin
Moduł I Podstawy genetyki medycznej i zasady dziedziczenia chorób człowieka. Kursy specjalizacyjne: 1. Podstawy genetyki i biologii molekularnej 2. Zasady dziedziczenia chorób człowieka	1 2	8 16
Moduł II Genetyka molekularna Kursy specjalizacyjne: 1. Metody i techniki analizy kwasów nukleinowych. Część I 2. Metody i techniki analizy kwasów nukleinowych. Część II 3. Podstawy bioinformatyki	1 1 1	8 8 8

Laboratoryjna genetyka medyczna – program specjalizacji uzupełniającej dla diagnostów laboratoryjnych posiadających odpowiednią specjalizację I stopnia

Staż kierunkowe:		
1. Metody izolacji RNA i DNA. Walidacja uzyskanego materiału. Biobankowanie	5	40
2. Hybrydyzacja kwasów nukleinowych. PCR i jego odmiany	5	40
3. Techniki badania RNA	5	40
4. Sekwencjonowanie metodą klasyczną/nowej generacji (NGS)	10	80
5. Nowe techniki molekularne w medycynie człowieka	5	40
6. PCR w czasie rzeczywistym	5	40
7. MLPA	10	80
8. Podstawy techniki mikromacierzowej	10	80
9. Podstawy bioinformatyki	5	40
Moduł III		
Cytogenetyka klasyczna i cytogenetyka molekularna		
Kursy specjalizacyjne		
1. Cytogenetyka klasyczna	2	16
2. Cytogenetyka molekularna	1	8
Staż kierunkowe		
1. Postnatalna (pourodzeniowa) ocena kariotypu	20	160
2. Prenatalna (przedurodzeniowa) ocena kariotypu	20	160
3. FISH w diagnostyce cytogenetycznej	15	120
4. MLPA zastosowanie w diagnostyce cytogenetycznej	5	40
5. aCGH w diagnostyce cytogenetycznej	10	80
Moduł IV		
Genetyka biochemiczna		
Kursy specjalizacyjne		
1. Metody postnatalnej diagnostyki biochemicznej wrodzonych wad metabolizmu	1	8
2. Przedobjawowa i wczesnoobjawowa diagnostyka wrodzonych wad metabolizmu	1	8
Moduł V		
Genetyczne podstawy patogenezy chorób		
Kursy specjalizacyjne		
1. Badania genetyczne w perinatologii	1	8
2. Zaburzenia rozwoju i funkcji układu rozrodczego	1	8
3. Znaczenie aberracji chromosomalnych w etiopatogenezie wrodzonych zespołów i chorób	2	16
4. Patomechanizm modelowych chorób neurologicznych	2	16
5. Genetyka hematoonkologiczna	3	24
6. Dziedziczne predyspozycje do nowotworów	1	8
7. Badania genetyczne w nowotworach sporadycznych	2	16
8. Choroby wielogenowe/wieloczynnikowe. Znaczenie badań genetycznych w medycynie personalizowanej	1	8
9. Zasady konstruowania opisów wyników badań genetycznych	1	8
Staż kierunkowe		
1. Cytogenetyka i genetyka molekularna w hematoonkologii	15	120
2. Badania genetyczne w nowotworach sporadycznych	5	40

Moduł VI		
Podstawy prawne i organizacja pracy w laboratorium genetycznym i zasady etyczne badań genetycznych		
Kurs specjalizacyjny		
1. Podstawy prawne i organizacja pracy w laboratorium genetycznym	1	8
Kurs specjalizacyjny jednolity:		
1. Prawo medyczne	2	16
	Podsumowanie	178
		1424
Podstawowy staż specjalizacyjny	710	5680
	Podsumowanie	888
		7104
Urlopy wypoczynkowe	104	
Dni ustawowo wolne od pracy	52	
	Ogółem	1044

2. OKRES SZKOLENIA SPECJALIZACYJNEGO

Czas trwania szkolenia specjalizacyjnego w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej, dla diagnostów laboratoryjnych posiadających specjalizację I stopnia w dziedzinie diagnostyki laboratoryjnej, chorób wewnętrznych lub pediatrii wynosi 4 lata. Obejmuje pracę i zdobywanie niezbędnego doświadczenia zawodowego w trakcie stażu podstawowego w medycznym laboratorium diagnostycznym o profilu genetycznym oraz czas spędzony na kursach specjalizacyjnych, stażach kierunkowych i poświęcony na samokształcenie, przygotowanie pracy pogładowej, studiowanie zalecanego piśmiennictwa i uczestniczenie w innych formach kształcenia wskazanych przez kierownika specjalizacji

3. SZCZEGÓŁOWY ZAKRES WYMAGANEJ WIEDZY TEORETYCZNEJ I WYKAZ UMIEJĘTNOŚCI PRAKTYCZNYCH

A. Zakres wymaganej wiedzy teoretycznej będącej przedmiotem szkolenia specjalizacyjnego

Oczekuje się, że diagnosta laboratoryjny w toku odbywania szkolenia specjalizacyjnego, realizując poszczególne moduły a także różne formy samokształcenia, uzyska, pogłębi i ugruntuje wiedzę z zakresu genetyki medycznej.

W szczególności oczekuje się, że diagnosta laboratoryjny po ukończeniu szkolenia specjalizacyjnego wykaże się przedstawioną poniżej wiedzą

1) Podstawy genetyki medycznej wraz z podstawami dziedziczenia chorób człowieka

Etiopatogeneza chorób człowieka, uwarunkowanych genetycznie, zarówno dziedzicznych, jak i niedziedzicznych, z uwzględnieniem algorytmów postępowania stosowanych w procesie ich diagnozowania.

2) Genetyka molekularna

Wiedza z zakresu genetyki molekularnej z uwzględnieniem najnowszej informacji o genomie człowieka oraz budowie i funkcji genów. Poznanie znaczenia i udziału mutacji oraz zmian epigenetycznych w etiopatogenezie chorób uwarunkowanych genetycznie w tym

nowotworów uwarunkowanych dziedziczną predyspozycją i sporadycznych. Zasady interpretacji wyników badań genetycznych dla potrzeb postępowania klinicznego (w tym poradnictwa genetycznego). Zabezpieczanie i przechowywanie materiału genetycznego, ze szczególnym uwzględnieniem ochrony danych osobowych.

3) Cytogenetyka kliniczna klasyczna i molekularna

Wiedza z zakresu cytogenetyki z uwzględnieniem najnowszych informacji o znaczeniu i udziale aberracji chromosomowych w etiopatogenezie chorób człowieka (uwzględnieniem chorób nowotworowych). Znajomość 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. Znajomość algorytmów postępowania diagnostycznego rutynowo wykorzystywanych w procesie rozpoznawania i klasyfikowania chorób uwarunkowanych aberracjami chromosomowymi, w tym chorób nowotworowych. Poznanie zasad nomenklatury ISCN obowiązujących w cytogenetyce klinicznej. Znajomość zasad interpretacji wyników badań cytogenetycznych. Znajomość aktualnych i potencjalnych możliwości zastosowania mikromacierzy DNA w diagnostyce laboratoryjnej chorób uwarunkowanych genetycznie. Znajomość zasad zabezpieczania i przechowywania materiału do badań cytogenetycznych, ze szczególnym uwzględnieniem ochrony danych.

4) Genetyka biochemiczna

Wiedza z zakresu genetyki biochemicznej, z uwzględnieniem typów procesów metabolicznych oraz bloków metabolicznych. Znajomość etiopatogenezy wrodzonych chorób metabolicznych. Znajomość metod biochemicznych i aparatury badawczej, wykorzystywanych w procesie diagnozowania w/w chorób i dla potrzeb poradnictwa genetycznego. Zasady interpretacji wyników badań w zakresie genetyki biochemicznej.

5) Genetyczne podstawy patogenezy chorób

Znajomość algorytmów postępowania diagnostycznego w chorobach jednogenowych, wielogenowych i uwarunkowanych aberracjami chromosomowymi, a w szczególności znaczenie badań genetycznych w perinatologii, pediatrii, neurologii, endokrynologii, onkologii z uwzględnieniem diagnostyki dziedzicznych predyspozycji do chorób nowotworowych oraz badań genetycznych w nowotworach niedziedzicznych, w tym w hematologii oraz w medycynie spersonalizowanej. Znajomość zasad opisów wyników badań genetycznych. Znajomość zasad współpracy diagnosty laboratoryjnego z lekarzem genetykiem klinicznym oraz lekarzami innych specjalności. Interpretacja ww. wyników badań, z uwzględnieniem ich znaczenia w procesie wyboru optymalnego sposobu leczenia.

6) Podstawy prawne i organizacja pracy w laboratorium genetycznym

Znajomość aktów prawnych w opiece zdrowotnej i ochronie zdrowia związanych z poradnictwem genetycznym, ze szczególnym uwzględnieniem regulacji etycznych i prawnych. Zasady bezpieczeństwa pracy z materiałem biologicznym. Zasady wdrażania systemów kontroli jakości wewnętrznej i zewnętrznej. Zasady akredytacji laboratorium.

B. Wykaz wymaganych umiejętności praktycznych będących przedmiotem szkolenia specjalizacyjnego

Oczekuje się, że diagnosta laboratoryjny w toku odbywania szkolenia specjalizacyjnego, realizując poszczególne moduły nauczania, nabyte umiejętności w zakresie:

1) Diagnostyki cytogenetycznej chorób uwarunkowanych genetycznie:

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

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

- a) wyboru tkanki do badań molekularnych, zabezpieczenia, przechowywania i archiwizowania materiału genetycznego,
- b) izolacji DNA i RNA z materiału biologicznego,
- c) posługiwania się rutynowymi technikami biochemii i biologii molekularnej,
- d) postnatalnej (pourodzeniowej) diagnostyki molekularnej z wykorzystaniem podstawowych technik biochemii i biologii molekularnej chorób uwarunkowanych genetycznie,
- e) molekularnej i biochemicznej diagnostyki prenatalnej (przedurodzeniowej) chorób uwarunkowanych genetycznie,
- f) interpretacji wyników badań molekularnych i biochemicznych.

3) Genetyki klinicznej w zakresie:

- a) znajomości algorytmów postępowania diagnostycznego i elementów diagnostyki różnicowej chorób uwarunkowanych genetycznie oraz umiejętności,
- b) opisu i interpretacji wyników badań genetycznych z uwzględnieniem ich etiopatogenezy.

4) Zasad organizacji i funkcjonowania genetycznego laboratorium w zakresie:

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

4. MODUŁY SZKOLENIA SPECJALIZACYJNEGO ORAZ FORMY I METODY KSZTAŁCENIA STOSOWANE WRAMACH MODUŁÓW

MODUŁ I.

Podstawy genetyki medycznej i zasady dziedziczenia chorób człowieka

Cele modułu: uzyskanie, pogłębienie i ugruntowanie przez osoby realizujące szkolenie 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 dwóch kursów specjalizacyjnych.

1. Kurs specjalizacyjny: „Podstawy genetyki i biologii molekularnej”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Budowa kwasów nukleinowych, replikacja DNA. Naprawa DNA.
- 2) Geny i ich struktura. Kod genetyczny. Transkrypcja i translacja, odczytywanie informacji genetycznej. Regulacja ekspresji genu. Genom jądrowy.
- 3) Budowa chromosomu. Kariotyp. Mitochondrialny DNA. Polimorfizm genetyczny. Mutacje strukturalne i liczbowe.
- 4) Definicja gatunku; definicja populacji. Selekcja naturalna; zróżnicowanie genetyczne; izolacja genetyczna; dryf genetyczny; efekt założyciela.
- 5) Zjawiska etniczne, migracja; selekcja negatywna; selekcja pozytywna. Analiza sprzężeń; prawo Hardy'ego-Weinberga. Pokrewieństwo i jego znaczenie w genetyce klinicznej; badania bliźniąt.

Zakres umiejętności praktycznych

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny nabeździe umiejętność:

- 1) interpretacji zmian struktury DNA i zasad jego replikacji.
- 2) wykorzystania wiedzy na temat struktury genomu człowieka, kodowania informacji genetycznej i zmienności osobniczej w genetycznej diagnostyce laboratoryjnej.

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady i seminaria.

Czas trwania kursu

8 godzin (1 dzień).

2. Kurs specjalizacyjny: „Zasady dziedziczenia chorób człowieka”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Choroby uwarunkowane aberracjami chromosomowymi. Choroby uwarunkowane mikrorearanżacjami chromosomowymi. Choroby uwarunkowane zmianami epigenetycznymi. Choroby monogenowe.
- 2) Dziedziczenie autosomalne dominujące (AD); cechy, przykłady chorób i/lub cech fenotypowych dziedziczących się AD; pojęcia ekspresji, penetracji, mozaikowości

- germinalnej, nowej mutacji. Dziedziczenie autosomalne recesywne (AR); cechy; przykłady chorób i/lub cech fenotypowych dziedziczonych się AR; pokrewieństwo; heterozygotyczność; heterozygota złożona heterozygota; heterozygota podwójna; dziedziczenie pseudodominujące w chorobach o uwarunkowaniach recesywnych.
- 3) Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X w sposób dominujący (X-D) i recesywny (X-R); inaktywacja chromosomu X i jej znaczenie; hipoteza Lyon; cechy dziedziczenia X-D oraz X-R; przykłady chorób i/lub cech fenotypowych dziedziczonych się X-D lub X-R; heterozygotyczność w sprzężeniu z chromosomem X, a cechy kliniczne u kobiet nosicielek.
 - 4) Mutacje dynamiczne; zjawisko antycypacji. Zjawisko kodominacji; przykłady cech. Uwarunkowania wielogenowe (poligenowe), a wieloczynnikowe chorób i/lub cech fenotypowych; przykłady chorób i/lub cech fenotypowych o uwarunkowaniach poligenowych i/lub wieloczynnikowych; przykłady chorób i/lub cech fenotypowych o uwarunkowaniach poligenowych lub wieloczynnikowych (model dziedziczenia wieloczynnikowego wg Falconera). Plejotropizm; przykłady. Heterogenność locus; przykłady.
 - 5) Dziedziczenie mitochondrialne (matczyne); cechy charakterystyczne; przykłady chorób spowodowanych mutacjami mitochondrialnego DNA.
 - 6) Zjawiska epigenetyczne podczas zapłodnienia, w rozwoju embrionalnym, w regulacji funkcji i ekspresji genów; mechanizmy piętnowania genomowego; rodzicielskie piętno genomowe (imprinting genomowy). Mikrorearanżacje genomowe (mikroduplikacje, mikrodelecje).
 - 7) Choroby genomowe – patogeneza; kopie o małej liczbie powtórzeń i wysokim stopniu homologii (LCR); nieaalleliczne rekombinacje między LCRs (NAHR); przykłady chorób genomowych zależnych od zmian liczby kopii.
 - 8) Znajomość podstaw genetycznych transformacji nowotworowej.

Zakres umiejętności praktycznych

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny nabeędzie umiejętność:

- 1) wykorzystania znajomości praw dziedziczenia i odstępstw od praw Mendla w ocenie i interpretacji wyniku badania genetycznego;
- 2) oceny znaczenia zmian genetycznych i epigenetycznych w etiologii chorób;
- 3) konstrukcji rodowodu.

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące sposobu realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady i seminaria.

Czas trwania kursu

16 godzin (2 dni).

Zaliczenie modułu I

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej objętej programem modułu u kierownika specjalizacji.

MODUŁ II.

Genetyka molekularna

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

Moduł realizowany jest w formie trzech kursów specjalizacyjnych i dziewięciu staży kierunkowych.

1. Kurs specjalizacyjny: „Metody i techniki analizy kwasów nukleinowych. Część I”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Metody izolacji DNA, RNA, miRNA z materiałów biologicznych (krew, wycinki tkanki, komórki po hodowli, surowica, itp.). Ocena ilości i jakości materiału genetycznego (NanoDrop, picoGreen, BioAnalizator) wykorzystywanego w technikach biologii molekularnej (CGH, SNParray, NGS, PCR, itp.). Zabezpieczanie i przechowywanie materiału biologicznego przed i po procesie ekstrakcji DNA/RNA. Konserwowanie materiału biologicznego z wykorzystaniem substancji zabezpieczających stabilność komórek, przygotowanie do ekstrakcji, biobankowanie.
- 2) Hybrydyzacja jako zjawisko spontanicznego parowania się zasad pochodzących z różnych nici kwasów nukleinowych, zachodzące pomiędzy dwiema cząsteczkami DNA, RNA lub DNA i RNA, o całkowitej lub częściowej komplementarności. Przedstawienie metod hybrydyzacyjnych - Southern Blotting, Northern Blotting, DNA fingerprinting, Hybrydyzacja in situ, Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ, Genomowa hybrydyzacja in situ, Genomowa hybrydyzacja porównawcza, Synteza in situ przy udziale starterów.
- 3) Omówienie i „przygotowanie” reakcji PCR z uwzględnieniem jej odmian (PCR, long-PCR, PCR-RFLP, qPCR) i technologii oceny materiału genetycznego – identyfikacja mutacji punktowych, insercyjno/delecyjnych np. od 1pz do 30pz. Omówienie i „przygotowanie” reakcji PCR z uwzględnieniem jej odmian (PCR, long-PCR, PCR-RFLP, qPCR i inne odmiany PCR) i technologii oceny materiału genetycznego – identyfikacja mutacji punktowych, insercyjno/delecyjnych np. od 1pz do 30pz.
- 4) Omówienie i „przygotowanie” reakcji sekwencjonowania wg Sangera. Lokalizacja starterów, wielkość produktu PCR, amplifikacja, oczyszczanie, znakowanie i przygotowanie do odczytu w automatycznym analizatorze genetycznym. Ocena uzyskanego sygnału – „dane nieprzetworzone” (raw data). Sekwencjonowanie wielkoskalowe i jego odmiany, sekwencjonowanie kolejnej generacji. Przygotowanie materiału np. DNA do przeprowadzenia analizy wielkoskalowej, walidacja jakości materiału, degradacja, stężenie. Przygotowanie biblioteki, ocena jakości i ciągłości, analiza reakcji sekwencjonowania.
- 5) Przedstawienie możliwości wykorzystania we współczesnej diagnostyce - paneli genowych, sekwencjonowania eksomowego i całego genomu. Walidacja uzyskanych wyników i wstępna interpretacja. Omówienie technologii NGS-ThruSighOne, Exome sequencing, CAGE, C1 cell identification, NanoString. Przedstawienie możliwości aplikacyjnych oraz wykorzystywania we współczesnej diagnostyce.

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady i seminaria.

Czas trwania kursu: 8 godzin (1 dzień).

2. Kurs specjalizacyjny: „Metody i techniki analizy kwasów nukleinowych. Część II”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Metody oceny ekspresji genów – sondy MGB, SYBR Green. Identyfikacja i ocena kilku form badanego genu oraz identyfikacja nowych dotychczas niescharakteryzowanych. Identyfikacja transkryptu genu w badanym materiale i ocena porównawcza z grupą kontrolną. Identyfikacja fuzji genowych. Identyfikacja i ocena częstości polimorficznych loci, badania dużych populacji z uwzględnieniem rozkładu haplotypowego.
- 2) Techniki MLPA – identyfikacja mikrodelecji i duplikacji. Charakterystyka przeprowadzenia eksperymentu, przygotowanie próbki do analizy długości fragmentów, ocena i interpretacja wyników.
- 3) Omówienie techniki mikromacierzy jako narzędzia oceny zmian strukturalnych chromosomów, z uwzględnieniem uzyskiwania wyników fałszywie dodatnich i ujemnych.
- 4) Przedstawienie techniki mikromacierzy aCGH oraz SNPArray – różnice w przygotowaniu, ocenie i identyfikacji zmian strukturalnych. Ocena uzyskanych wyników i etapy walidujące wynik.

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady i seminaria.

Czas trwania kursu

8 godzin (1 dzień).

3. Kurs specjalizacyjny: „Podstawy bioinformatyki”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Przedstawienie wybranych baz medycznych i genetycznych, ocena zawartych informacji i możliwości ich wykorzystania, pozyskiwanie informacji na temat regionów chromosomowych, genów i ich form, wykorzystywanie sekwencji genów do projektowania i analizy badanych regionów.
- 2) Narzędzia bioinformatyczne w planowaniu eksperymentu / modelu oceny genetycznej. Walidacja modelu oceny zmian genetycznych i predykcja *in silico*. Ocena bioinformatyczna identyfikowanych mutacji – częstości, funkcjonalności, jakości z wykorzystaniem oprogramowania SIFT, PolyPhen, i inne. Ocena identyfikowanych zmian genetycznych z wykorzystaniem oprogramowania Sequencher, VariantStudio, IGV i innych.
- 3) Znajomość analizy zmienności genetycznych, identyfikacja i walidacja mutacji punktowych, mutacji ins/del, mutacji dynamicznych, eksomowej i całogenomowej analizy genomu, genetycznych paneli klinicznych.
- 4) Znajomość i praktyczne wykorzystanie dostępnych w sieci baz danych [chorób, genów, mutacji], wykorzystywanie programów predykcyjnych (PolyPhen, SIFT, itp.), znajomość podstaw interpretacji wyników badań stosowanych obecnie metod biologii molekularnej.

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć – wykłady i seminaria.

Czas trwania kursu

8 godzin (1 dzień).

1. Staż kierunkowy: Metody izolacji RNA i DNA. Walidacja uzyskanego materiału. Biobankowanie.

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Rodzaje materiałów biologicznych i ich pozyskiwanie - krew, wycinki tkanki, komórki po hodowli, surowica.
- 2) Zabezpieczanie i konserwowanie z wykorzystaniem substancji zabezpieczających stabilność komórek, przygotowanie do ekstrakcji, biobankowanie.
- 3) Techniki izolacji DNA, RNA, microRNA.
- 4) Techniki oceny i walidacji jakości materiału i ich wykorzystanie w odpowiednich platformach diagnostycznych.

Zakres wymaganych umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabeździe umiejętność:

- 1) oceny jakości materiału do izolacji kwasów nukleinowych;
- 2) zabezpieczenia materiału badawczego przeznaczonego do izolacji kwasów nukleinowych;
- 3) przygotowania próbek do izolacji: kodowanie;
- 4) izolacji kwasów nukleinowych (w tym: izolacja z zastosowaniem mieszaniny; fenol: chloroform; izolacji przebiegającej z wysoleniem białek z otrzymanych lizatów komórek; izolacji z wykorzystaniem odpowiedniego nośnika, do wiązania kwasu nukleinowego) oraz ich modyfikacji – w tym obsługi urządzeń/systemów do automatycznej izolacji kwasów nukleinowych;
- 5) oceny jakości wyizolowanego kwasu nukleinowego (w tym: ocena spektrofotometryczna, ocena elektroforetyczna);
- 6) archiwizacji wyizolowanego kwasu nukleinowego;
- 7) zachowania niezbędnych środków ostrożności.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie diagnostyki molekularnej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania stażu kierunkowego

40 godzin (5 dni roboczych) = 1 tydzień.

2. Staż kierunkowy: Hybrydyzacja kwasów nukleinowych. PCR i jego odmiany.

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Hybrydyzacja kwasów nukleinowych.
- 2) Znajomość zasady i zastosowania techniki PCR.

- 3) Znajomość podstawowych rodzajów technik PCR (w tym: Asymetryczny PCR - ang. asymmetric PCR. Amplifikacja allelo-specyficzna - ASA, PASA, ASP, ARMS (ang. allele-specific amplification). Wewnętrzny PCR - ang. nested PCR. Multipleksowy PCR - ang. multiplex PCR; różnicowy PCR - ang. differential PCR. Zdegenerowany PCR. Real-Time PCR; Hot Start PCR).

Zakres wymaganych umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabeździe umiejętność:

- 1) przeprowadzenia hybrydyzacji kwasów nukleinowych;
- 2) właściwego doboru parametrów zapewniających powodzenie reakcji PCR (dobór warunków samej reakcji PCR: temperatury, czas trwania cykli, liczby cykli itp.; dobór odpowiednich starterów do reakcji amplifikacji; dobór właściwych ilości składników mieszaniny reakcyjnej tj.: stężenia dNTP, polimerazy, starterów, magnezu);
- 3) obsługi urządzeń/systemów do przeprowadzania reakcji PCR;
- 4) oceny jakości otrzymanych produktów reakcji PCR.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie diagnostyki molekularnej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania stażu kierunkowego

40 godzin (5 dni roboczych) = 1 tydzień

3. Staż kierunkowy: Techniki badania RNA

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Izolacja RNA: Techniki oparte o odwrotną transkrypcję: Teoria odwrotnej transkrypcji (RT). Przegląd technik opartych o RT: RT-PCR w tym półilościowy, pulsacyjny RT-PCR, RACE, cRT-PCR, technika wydłużania startera ("primer extension"). Techniki badania transkrypcji: TRO, ChIP, RIP i DIP. Analiza końców poliA RNA.
- 2) Struktura, synteza i funkcje wybranych ncRNA w regulacji ekspresji genów. Transkrypcja genomów. CUT, SUT, PROMTP etc. Kontrola jakości ncRNA. ncRNA w medycynie – choroby skorelowane z defektami w syntezie i działaniu ncRNA. Struktura RNA a funkcja. Mapowanie struktury RNA in vitro. Metody badania transkryptomów.
- 3) Fałdowanie RNA. Mapowanie struktury RNA in vitro: sondy molekularne trawiące specyficznie względem struktury i sekwencji RNA. Rybozomy. Przełączniki RNA i aptamery – naturalne oraz wyselekcjonowane na potrzeby leków lub biosensorów.
- 4) Metody badania transkryptomów (mikromacierze, "deep-sequencing").

Zakres wymaganych umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabeździe umiejętność:

- 1) izolacji RNA;
- 2) doboru i zastosowania odpowiedniej techniki analizy RNA;
- 3) zachowania niezbędnych środków ostrożności – niestabilność RNA.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie diagnostyki molekularnej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania stażu kierunkowego

40 godzin (5 dni roboczych) = 1 tydzień.

4. Staż kierunkowy: Sekwencjonowanie – metoda klasyczna i metoda następnej generacji (NGS)

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Sekwencjonowanie bezpośrednie wg. Sangera – zasada działania, dideoksy nukleotydy terminujące, projektowanie i walidowanie modeli analizy genetycznej opartych o sekwencjonowanie kapilarne. Etapy przygotowania, prowadzenia i oceny wyników bezpośredniego sekwencjonowania. Możliwości pomyłek i błędów wynikające z błędów techniki.
- 2) Sekwencjonowanie nowej generacji - zasada działania platform sekwencyjnych – piro-sekwencjonowanie, sekwencjonowanie przez legację, sekwencjonowanie mostkowe, wodorowe. Rodzaje bibliotek i ich konstruowanie: przygotowanie biblioteki, ocena jakości i ciągłości, analiza reakcji sekwencjonowania.
- 3) Przygotowanie materiału np. DNA do przeprowadzenia analizy wielkoskalowej, walidacja jakości materiału, degradacja, stężenie.
- 4) Przedstawienie możliwości wykorzystania we współczesnej diagnostyce - paneli genowych, sekwencjonowania eksomowego i całego genomu;
- 5) Wykorzystanie NGS. Sekwencjonowanie de Novo. Resekwencjonowanie. Analizy ekspresyjne RNA-seq. Metagenomika. ChIP-seq, RIP-seq, CLIP-seq itp.. Szybkie i masowe genotypowania. Walidacja uzyskanych wyników i wstępna interpretacja.

Zakres wymaganych umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabeędzie umiejętność:

- 1) przygotowania biblioteki, ocena jakości i ciągłości, analiza reakcji sekwencjonowania;
- 2) przygotowania materiału np. DNA do przeprowadzenia analizy wielkoskalowej, walidacja jakości materiału, degradacja, stężenie;
- 3) walidacji uzyskanych wyników i wstępnej ich interpretacji.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie diagnostyki molekularnej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania stażu kierunkowego

80 godzin (10 dni roboczych) = 2 tygodnie.

5. Staż kierunkowy: Nowe techniki molekularne w medycynie człowieka

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę:

- 1) NGS, CAGE, C1 cell identyfikation, NanoString.
- 2) Przygotowanie materiału i wstępna preparatyka. Ocena jakości i predykcja użyteczności uzyskanego materiału. Możliwości aplikacyjne oraz wykorzystywanie we współczesnej diagnostyce.

Zakres wymaganych umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabeędzie umiejętność:

- 1) oceny przydatności pozyskiwanego materiału do wykorzystania w technikach jak wyżej.
- 2) identyfikacji i interpretacji uzyskiwanych wyników.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie diagnostyki molekularnej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania kierunkowego

40 godzin (5 dni roboczych) = 1 tydzień.

6. Staż kierunkowy: PCR w czasie rzeczywistym

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Istota metody i monitorowanie reakcji.
- 2) Zasady monitorowania real time PCR: monitorowanie nagromadzania się produktu PCR (Fluorochrom SYBR Green I; sondy molekularne – MGB itp.), normalizacja pomiaru fluorescencji.
- 3) Krzywa wzorcowa i możliwości oceny liczby kopii badanego materiału.

Zakres wymaganych umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabeędzie umiejętność:

- 1) przeprowadzenia reakcji PCR w czasie rzeczywistym;
- 2) oceny jakości produktu PCR;
- 3) analizy otrzymanych wyników.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie diagnostyki molekularnej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania stażu kierunkowego

40 godzin (5 dni roboczych) = 1 tydzień.

7. Staż kierunkowy: MLPA

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę:

- 1) Zasady przeprowadzenia techniki MLPA.
- 2) Odmiany techniki MLPA (w tym: Methylation-specific MLPA - MS-MLPA; Reverse-Transcriptase MLPA - RT-MLPA).
- 3) Znajomość zalet i ograniczeń metody MLPA.

Zakres wymaganych umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabeędzie umiejętność:

- 1) doboru odpowiedniego do wskazania testu MLPA;
- 2) przeprowadzenia testu;
- 3) wykrywania wybranych typów re aranżacji;
- 4) analizy otrzymanych wyników i opracowania epikryzy diagnostycznej.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie diagnostyki molekularnej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania kierunkowego

80 godzin (10 dni roboczych) = 2 tygodnie.

8. Staż kierunkowy: Podstawy techniki mikromacierzowej

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Znajomość zasady działania techniki mikromacierzowej.
- 2) Znajomość zalet i ograniczeń techniki mikromacierzowej.
- 3) Podział rodzajów mikromacierzy w tym:
 - a) ze względu na budowę sond: mikromacierze oligonukleotydowe (ang. oligo array) mikromacierze cDNA (ang. cDNA array),
 - b) ze względu na rodzaj wykrywanych sekwencji: mikromacierze do badania ekspresji genów sondy w obrębie sekwencji mRNA, mikromacierze eksonowe (sondy to sekwencje eksonów), mikromacierze pokrywające genom (ang. tiling array), mikromacierze do badania splicingu (ang. splicing array) mikromacierze do badania sekwencji genów (genotypowania), mikromacierze SNP.

Zakres wymaganych umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabeędzie umiejętność:

- 1) doboru odpowiedniej do wskazania techniki mikromacierzowej i macierzy o odpowiedniej rozdzielczości;
- 2) przeprowadzenia techniki mikromacierzowej;
- 3) analizy otrzymanych wyników;
- 4) dokonania zapisu i interpretacji wyniku badania - opracowanie epikryzy diagnostycznej.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie diagnostyki molekularnej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania kierunkowego

80 godzin (10 dni roboczych) = 2 tygodnie.

9. Staż kierunkowy: Podstawy bioinformatyki

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Bioinformatyka jako dziedzina pozyskiwania, analizy i oceny zmian genetycznych.
- 2) Bazy medyczne i możliwości pozyskania informacji do projektowania, modelowania i oceny zmian genetycznych.
- 3) Pozyskiwanie sekwencji genów, ich różnych form i ocena porównawcza różnic między nimi z wykorzystaniem narzędzi bioinformatycznych.
- 4) Wykorzystanie EST „spliced” i „unspliced” jako „podpowiedzi” identyfikacji nowych form genów.
- 5) Wykorzystanie programów predykcyjnych do oceny rodzaju zmian i ich siły – SIFT, POLYPHEN.
- 6) Ocena predykcji nowej formy białka – ORF oraz predykcji nowych form genu.
- 7) Predykcja struktury 3D i krystalografii genu przed i po identyfikacji mutacji.

Zakres wymaganych umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabeędzie umiejętność:

- 1) pozyskiwania sekwencji genów i ich form;
- 2) modelowania nowych miejsc splice-site;
- 3) identyfikacji mutacji i predykcja zmian aminokwasowych oraz fenotypu zamienionych aminokwasów;
- 4) wykorzystania programów predykcyjnych do oceny rodzaju zmian i ich siły – SIFT, POLYPHEN.
- 5) oceny predykcji nowej formy białka – ORF oraz predykcji nowych form genu. Predykcja struktury 3D i krystalografii genu przed i po identyfikacji mutacji.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie diagnostyki molekularnej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania stażu kierunkowego

40 godzin (5 dni roboczych) = 1 tydzień.

Zaliczenie modułu II:

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej objętej programem modułu u kierownika specjalizacji.

MODUŁ III.

Cytogenetyka klasyczna i cytogenetyka molekularna.

Cele modułu: uzyskanie, pogłębienie i ugruntowanie wiedzy z zakresu: cytogenetyki klinicznej i molekularnej

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

1. Kurs specjalizacyjny: „Cytogenetyka klasyczna”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Struktura i funkcje chromosomu, prawidłowy kariotyp, polimorfizm chromosomów, chromosomy płci. Aberracje chromosomowe - definicję, częstość, klasyfikację, czynniki indukujące powstawanie (chemiczne, fizyczne i biologiczne), znaczenie w patologii człowieka.
- 2) Aberracje liczbowe chromosomów - aneuploidia i poliploidia, definicje, klasyfikacja, częstość w gametach, przedurodzeniowa i populacyjna. Pochodzenie rodzicielskie i mechanizmy powstawania (nondysjunkcja mejozy i mitotyczna), mozaikowość (mechanizmy powstawania, typy- mozaikowość somatyczna i germinalna oraz jej skutki kliniczne).
- 3) Aberracje strukturalne chromosomów - definicje, charakterystyka (unikatowość i powtarzalność), klasyfikacja cytogenetyczna (rodzaje aberracji zrównoważonych i niezrównoważonych, de novo i rodzinne), mechanizmy powstawania, segregacja mejozy zrównoważonych rearanżacji chromosomowych i jej skutki kliniczne, częstość w gametach, przedurodzeniowa i populacyjna, najczęstsze, powtarzające się translokacje chromosomowe.
- 4) Mikrorearanżacje chromosomowe (mikrodelecje i mikroduplikacje) - mechanizm powstawania - niealleliczna rekombinacja homologiczna uwarunkowana strukturą genomu (LCR- ang. Low copy repeats), skutki kliniczne mikrorearanżacji – choroby genomowe. System klasyfikacji i nazewnictwa cytogenetycznego - zasady opisu chromosomów, aberracji chromosomowych i kariotypu z przykładami.
- 5) Zasady oceny kariotypu metodami cytogenetyki klasycznej - materiał do badań (rodzaj, transport i przechowywanie), metody i zasady hodowli komórkowych (limfocyty, fibroblasty, materiał z poronień) techniki barwienia prążkowego chromosomów (prążki jako odzwierciedlenie strukturalnego i funkcjonalnego zróżnicowania chromosomów) i ich zastosowanie, rozdzielczość prążkową i jej standardy w odniesieniu do wskazań do oceny kariotypu, zasady analizy prążkowej chromosomów, dokumentacja badań, algorytm diagnostyczny (niezbędne badania uzupełniające w przypadku stwierdzenia rearanżacji chromosomowej ze szczególnym uwzględnieniem rearanżacji chromosomów płci), zasady opisu wyniku badania z przykładami, standardy badania.
- 6) Zasady prenatalnej oceny kariotypu metodą cytogenetyki klasycznej - wskazania do badań, ryzyko niezrównoważonego kariotypu potomstwa nosicieli zrównoważonych translokacji i inwersji chromosomowych, materiał badany (płyn owodniowy, trofoblast, krew pępowinowa), metody hodowli komórek płodu, zasady analizy chromosomowej, dokumentację badania, mozaikowość i pseudomozaikowość chromosomowa (mechanizm powstawania i zasady interpretacji), interpretacja cytogenetyczna i kliniczna wyniku badania, problemy diagnostyczne i sposoby ich rozwiązywania, algorytm diagnostyczny, standardy badań.

- 7) Cytogenetyczne metody diagnostyki wrodzonej niestabilności chromosomowej spontaniczne i indukowane aberracje chromosomowe, wymiany chromatyd siostrzanych, aberracje chromatydowe. Zasady cytogenetycznej diagnostyki zespołu Blooma, anemii Fanconiego, zespołu Nijmegen.
- 8) Cytogenetyczne metody diagnostyki preimplantacyjnej - wskazania, materiał badany (ciałko polarne, komórki pobrane na etapie bruzdkowania lub blastocysty), metody diagnostyczne (FISH interfazowa, aCGH) - możliwości i ograniczenia diagnostyczne, standardy badań

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady i seminaria.

Czas trwania kursu

16 godzin (2 dni).

2. Kurs specjalizacyjny: „Cytogenetyka molekularna”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opamię przedstawnioną poniżej wiedzę.

- 1) Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ (FISH) w diagnostyce cytogenetycznej - zasady działania metody, sondy molekularne – rodzaje i zastosowanie diagnostyczne z przykładami, FISH interfazowe – zasady analizy chromosomowej, standardy diagnostyczne w szybkiej prenatalnej identyfikacji najczęstszych aneuploidii oraz wykrywaniu mozaikowości kariotypu (szczególnie w przypadku aberracji liczbowych chromosomów płciowych).
- 2) Zastosowanie metod biologii molekularnej w diagnostyce cytogenetycznej - MLPA – zestawy sond, interpretację wyniku badania, algorytm diagnostyczny (zasady weryfikacji wyników)
- 3) Porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy (aCGH) - rekomendowana rozdzielczość mikromacierzy diagnostycznych, zastosowanie w cytogenetycznej diagnostyce pre- i postnatalnej, CNV patogeniczne i łagodne – ich klasyfikację, zasady interpretacji wyniku badania, problemy diagnostyczne - niezbędne badania uzupełniające - algorytm diagnostyczny, internetowe bazy danych stosowane do interpretacji wyników badań, standardy badań QF-PCR - zasady stosowanie do szybkiej diagnostyki najczęstszych aneuploidii, specyficzne markery stosowane w diagnostyce (STR), analizę i interpretację wyniku badania, możliwe problemy diagnostyczne (komórki matki w badanej próbce, mozaikowość), standardy diagnostyczne

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady i seminaria.

Czas trwania kursu

8 godzin (1 dzień).

STAŻE KIERUNKOWE

Zakres wiedzy niezbędny dla rozpoczęcia staży kierunkowych

Prawidłowy kariotyp człowieka -struktura i funkcja chromosomu, kariotyp, polimorfizm chromosomów, chromosomy płci. Aberracje chromosomowe.- Definicja, częstość, klasyfikacja, czynniki indukujące powstawanie (chemiczne, fizyczne i biologiczne), znaczenie w patologii człowieka. Aberracje liczbowe chromosomów: aneuploidia i poliploidia, definicja, klasyfikacja, częstość w gametach, przedurodzeniowa i populacyjna. Pochodzenie rodzicielskie i mechanizmy powstawania (nondysjunkcja mejozy i mitotyczna), mozaikowość (mechanizmy powstawania, typy- mozaikowość somatyczna i germinalna oraz jej skutki kliniczne). Disomia jednorodzielska - mechanizm powstawania, częstość i możliwe skutki kliniczne. Aberracje strukturalne chromosomów: definicja, charakterystyka (unikatowość i powtarzalność), klasyfikacja cytogenetyczna (rodzaje aberracji zrównoważonych i niezrównoważonych, de novo i rodzinne), mechanizmy powstawania, segregacja mejozy zrównoważonych rearanżacji chromosomowych i jej skutki kliniczne, częstość w gametach, przedurodzeniowa i populacyjna, najczęstsze, powtarzające się translokacje chromosomowe. Mikrorearanżacje chromosomowe (mikrodelecje i mikroduplikacje): mechanizm powstawania - niealleliczna rekombinacja homologiczna uwarunkowana strukturą genomu (LCR- ang. Low copy repeats), skutki kliniczne mikrorearanżacji – choroby genomowe. System klasyfikacji i nazewnictwa cytogenetycznego. Zasady opisu chromosomów, aberracji chromosomowych i kariotypu z przykładami. Zasady oceny kariotypu metodami cytogenetyki klasycznej: materiał do badań (rodzaj, transport i przechowywanie), metody i zasady hodowli komórkowych (limfocyty, fibroblasty, materiał z poronień) techniki barwienia prążkowego chromosomów (prążki jako odzwierciedlenie strukturalnego i funkcjonalnego zróżnicowania chromosomów) i ich zastosowanie, rozdzielczość prążkowa i jej standardy w odniesieniu do wskazań do oceny kariotypu, zasady analizy prążkowej chromosomów, dokumentacja badania, algorytm diagnostyczny (niezbędne badania uzupełniające w przypadku stwierdzenia rearanżacji chromosomowej ze szczególnym uwzględnieniem rearanżacji chromosomów płci), zasady opisu wyniku badania z przykładami, standardy badania. Zasady prenatalnej oceny kariotypu metodą cytogenetyki klasycznej: wskazania do badań, ryzyko niezrównoważonego kariotypu potomstwa nosicieli zrównoważonych translokacji i inwersji chromosomowych, materiał badany (płyn owodniowy, trofoblast, krew pępowinowa), metody hodowli komórek płodu, zasady analizy chromosomowej, dokumentacja badania, mozaikowość i pseudomozaikowość chromosomowa (mechanizm powstawania i zasady interpretacji), interpretacja cytogenetyczna i kliniczna wyniku badania, algorytm diagnostyczny, standardy badań. Cytogenetyczne metody diagnostyki wrodzonej niestabilności chromosomowej. Spontaniczne i indukowane aberracje chromosomowe, wymiany chromatyd siostrzanych, aberracje chromatydowe. Zasady cytogenetycznej diagnostyki zespołu Blooma, anemii Fanconiego, zespołu Nijmegen. Cytogenetyczne metody diagnostyki preimplantacyjnej -wskazania, materiał badany (ciałko polarne, komórki pobrane na etapie bruzdkowania lub blastocysty), metody diagnostyczne (FISH interfazowa, aCGH) - możliwości i ograniczenia diagnostyczne, standardy badań. Cytogenetyka molekularna: fluorescencyjna hybrydyzacja in situ (FISH) w diagnostyce cytogenetycznej. Zasada działania metody, sondy molekularne – rodzaje i zastosowanie diagnostyczne z przykładami, FISH interfazowa – zasady analizy chromosomowej, standardy diagnostyczne w prenatalnej identyfikacji najczęstszych aneuploidii oraz wykrywaniu mozaikowości kariotypu (szczególnie w przypadku aberracji liczbowych chromosomów płciowych). Metody biologii molekularnej w diagnostyce cytogenetycznej - MLPA – zestawy sond, interpretacja wyniku badania, algorytm diagnostyczny (zasady weryfikacji wyników), aCGH -rekomendowana rozdzielczość mikromacierzy diagnostycznych, zastosowanie w cytogenetycznej diagnostyce pre-

i postnatalnej, CNV patogenne i łagodne - klasyfikacja, zasady interpretacji wyniku badania - przykłady, niezbędne badania uzupełniające - algorytm diagnostyczny, internetowe bazy danych stosowane do interpretacji wyników badań, standardy badań. QF – PCR – zastosowanie do szybkiej diagnostyki najczęstszych aneuploidii, specyficzne markery (STR), analiza i interpretacja wyniku badania, możliwe problemy diagnostyczne (komórki matki w badanej próbce, mozaikowość), standardy.

Umiejętności praktyczne niezbędne dla rozpoczęcia staży kierunkowych

Przeprowadzenie badania kariotypu z limfocytów krwi obwodowej (pępowinowej), fibroblastów skóry oraz płynu owodniowego lub trofoblastu, zastosowanie odpowiedniego algorytmu diagnostycznego uwzględniającego wskazanie do badania oraz uzyskany wynik, zapis wyniku zgodnie z obowiązującymi zasadami ISCN, interpretacja cytogenetyczna i kliniczna kariotypu. Przeprowadzenie badania diagnostycznego metodą FISH, MLPA, aCGH i QF- PCR, analiza, zastosowanie odpowiedniego algorytmu diagnostycznego w odniesieniu do uzyskanego wyniku badania, zapis wyniku badania zgodnie z zasadami zawartymi w ISCN, posługiwanie się internetowymi bazami danych do interpretacji wyników, interpretacji cytogenetycznej i klinicznej wyników badań

1. Staż kierunkowy: Postnatalna (pourodzeniowa) ocena kariotypu

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu poza wiedzą teoretyczną wymienioną w części ogólnej modułu oraz uzyskaną podczas kursu specjalizacyjnego, diagnosta laboratoryjny:

- 1) Zapozna się z podstawowymi technikami i metodami stosowanymi w cytogenetyce klasycznej podczas postnatalnej diagnostyki aberracji chromosomowych, adekwatnie do wskazań klinicznych oraz typu aberracji.
- 2) Opanuje wiedzę teoretyczną związaną z podziałami komórkowymi, zasadami ich stymulacji i blokowania, synchronizacją hodowli, doбором podłoży hodowlanych, modyfikacją tych podłoży w sposób umożliwiający ocenę replikacji DNA w dzielących się komórkach.
- 3) Pozna teoretyczne podstawy uzyskiwania i wybarwiania specyficznego dla określonej metody wzoru prążkowego lub innych cech analizowanych chromosomów.
- 4) Uzyska wiadomości dotyczące zasad prowadzenia hodowli komórkowych, oceny ich stanu oraz analizy i możliwości modyfikacji parametrów mogących mieć wpływ na przebieg hodowli, a także na uzyskanie dobrych jakościowo preparatów do analizy cytogenetycznej.
- 5) Pozna algorytmy postępowania laboratoryjnego w przypadkach specyficznych wskazań klinicznych lub konieczności pogłębionej analizy stwierdzonych cech morfologicznych lub aberracji chromosomów poddanych ocenie.
- 6) Zostanie zaznajomiony z zasadami zewnętrznej i wewnętrznej kontroli jakości obowiązującymi w cytogenetyce klasycznej.

Zakres umiejętności praktycznych

Po ukończeniu stażu diagnosta laboratoryjny wykaże się:

- 1) znajomością reguł związanych z przyjęciem materiału do badania, jego oznaczeniem zgodnie z przyjętymi standardami po sprawdzeniu danych pacjenta, założeniem dokumentacji (protokołu) badania, wprowadzeniem niezbędnych danych do wewnątrz laboratoryjnego systemu ewidencji badań, przechowywaniem i bankowaniem próbek materiału biologicznego;
- 2) umiejętnością zakładanie hodowli komórkowych z krwi obwodowej oraz fibroblastów zrębu łącznotkankowego z otrzymanego materiału tkankowego, zgodnie z przyjętymi w tym zakresie zasadami i procedurami oraz wskazaniami klinicznymi;

- 3) znajomością zasad kończenia hodowli (w przypadkach hodowli fibroblastów z wyborem odpowiedniego momentu kończenia po ocenie pod inwertoskopem), z zastosowaniem przewidzianych w tym zakresie procedur, z możliwością modyfikacji warunków fizyko-chemicznych na poszczególnych etapach tych procedur (szok hipotoniczny, utrwalanie, temperatura, wilgotność, sposób nanoszenia materiału na preparaty, postępowanie z preparatami niebarwionymi);
- 4) umiejętnością doboru technik i metod barwień preparatów cytologicznych zależnie od wskazań klinicznych, typu rozpoznanej aberracji chromosomowej lub cech morfologicznych analizowanych chromosomów. Zastosuje kryteria oceny jakości badania zależnie od wskazań klinicznych w badaniach pre- i postnatalnych.
- 5) umiejętnością przeprowadzenia w sposób właściwy analizy chromosomowej w przypadkach kariotypów mozaikowych i nie mozaikowych, z zachowaniem zasad postępowania ze sprzętem optycznym podczas pracy przy mikroskopie.
- 6) umiejętnością wykorzystania system do komputerowej analizy kariotypu i skompletowania we właściwy sposób kariogramu oraz zarejestrowania go;
- 7) umiejętnością rozpoznawania podstawowych typów aberracji liczbowych i strukturalnych; znajomością zasad rozwiązywania problemów diagnostycznych i interpretacyjnych podczas badań cytogenetycznych;
- 8) umiejętnością zapisu kariotypu prawidłowego, z uwzględnieniem stwierdzonych cech lub wariantów polimorficznych oraz rozpoznanych aberracji chromosomowych zgodnie z zasadami ISCN.
- 9) umiejętnością prawidłowego sporządzenia wyniku badania z uwzględnieniem odpowiednich danych identyfikacyjnych, metodycznych oraz interpretacji zależnie od wskazań klinicznych.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie diagnostyki cytogenetycznej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania stażu kierunkowego

160 godzin (20 dni roboczych) = 4 tygodnie.

2. Staż kierunkowy: Prenatalna (przedurodzeniowa) ocena kariotypu

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny uzyska informacje:

- 1) dotyczące możliwości wykorzystania technik i metod cytogenetyki klasycznej i cytogenetyki molekularnej w diagnostyce prekonceptyjnej i preimplantacyjnej;
- 2) zastosowania techniki FISH, QF-PCR, MLPA, aCGH i innych w diagnostyce przedurodzeniowej aneuploidii.

Zakres umiejętności praktycznych

Po ukończeniu stażu diagnosta laboratoryjny wykaże się:

- 1) umiejętnością izolacji DNA z materiału diagnostycznego;
- 2) znajomością zasad jego przechowywania oraz oceny jakości pod kątem przeprowadzenia badań z użyciem technik cytogenetyki molekularnej.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie diagnostyki cytogenetycznej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania stażu kierunkowego

160 godzin (20 dni roboczych) = 4 tygodnie.

3. Staż kierunkowy: FISH w diagnostyce cytogenetycznej

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny:

- 1) Zapozna się z zasadami wykonywania badań z wykorzystaniem technik cytogenetyki molekularnej (FISH i jej odmian metodycznych).
- 2) Zdobędzie wiedzę dotyczącą doboru technik i metod cytogenetyki molekularnej do typu podejrzewanej aberracji chromosomowej oraz zależnie od wskazań klinicznych (addycje chromosomowe, rearanżacje chromosomowe w powiązaniu z nieprawidłowym fenotypem, chromosomy markerowe, precyzyjne określanie punktów złamań w przypadkach aberracji strukturalnych, podejrzewanie znanych zespołów mikrodelecji/mikroduplicacji, itp).
- 3) Pozna zalety i ograniczenia techniki FISH w zastosowaniu do komórek w okresie interfazy.
- 4) Opanuje wiedzę na temat diagnostycznego wykorzystania FISH w odniesieniu do komórek w okresie interfazy, z uwzględnieniem kryteriów jakościowych i ilościowych przy selekcji jąder komórkowych poddanych ocenie.

Zakres wymaganych umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabędzie umiejętność:

- 1) wykonywania badań z wykorzystaniem metody FISH i użyciem sond dostępnych komercyjnie w komórkach w okresie metafazy, w przypadkach podejrzewanej mikrodelecji/mikroduplicacji i/lub w wybranych przypadkach rearanżacji w obrębie jednego chromosomu lub z udziałem dwóch/kilku chromosomów z obsługą mikroskopu fluorescencyjnego oraz cyfrowym złożeniem obrazu;
- 2) zapisu wyniku przeprowadzonego badania zgodnie z nazewnictwem i zasadami ISCN;
- 3) interpretacji wyniku w kontekście sugerowanego rozpoznania klinicznego;
- 4) wykonania badania diagnostycznego w kierunku zespołów mikrodelecji/mikroduplicacji (wariantowo także w regionach subtelomerowych);
- 5) wykorzystania techniki FISH w zastosowaniu do komórek w okresie interfazy.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie cytogenetyki molekularnej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania stażu kierunkowego

120 godzin (15 dni roboczych) = 3 tygodnie.

4. Staż kierunkowy: MLPA- zastosowanie w diagnostyce cytogenetycznej

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny zapozna się z:

- 1) metodami izolacji DNA z materiału diagnostycznego;
- 2) zasadami jego przechowywania oraz oceny jakości pod kątem przeprowadzenia badań z użyciem technik biologii molekularnej (MLPA, QF-PCR).

Zakres wymaganych umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabeździe umiejętność:

- 1) wykrywania wybranych typów rearanzacji przy użyciu metody MLPA;
- 2) zapisu i interpretacji wyniku badania.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie cytogenetyki molekularnej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania stażu kierunkowego

40 godzin (5 dni roboczych) = 1 tydzień.

5. Staż kierunkowy: aCGH w diagnostyce cytogenetycznej

Zakres wiedzy teoretycznej

Po ukończeniu stażu diagnosta laboratoryjny wykaże się znajomością:

- 1) zasad izolacji DNA z materiału diagnostycznego;
- 2) zasad jego przechowywania oraz oceny jakości pod kątem przeprowadzenia badań z użyciem technik cytogenetyki molekularnej.

Zakres wymaganych umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabeździe umiejętność:

- 1) wykonywania badania z użyciem mikromacierzy CGH;
- 2) wykorzystania odpowiedniego oprogramowania generującego wynik badania oraz dokonania zapisu i interpretacji wyniku badania (dopuszcza się potwierdzenie przez jednostkę kształcącą asysty przy badaniach).

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie diagnostyki cytogenetycznej i cytogenetyki molekularnej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania stażu kierunkowego

80 godzin (10 dni roboczych) = 2 tygodnie.

Zaliczenie modułu III

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej objętej programem modułu u kierownika specjalizacji.

MODUŁ IV

Genetyka biochemiczna

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

Moduł realizowany jest w formie dwóch kursów specjalizacyjnych.

1. Kurs specjalizacyjny: „Metody postnatalnej diagnostyki biochemicznej wrodzonych wad metabolizmu”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Genetyczne choroby metaboliczne (wrodzone wady metabolizmu). Powszechne stany kliniczne wymagające uwzględnienia w różnicowaniu wady metabolizmu. Metaboliczne stany nagłego zagrożenia życia i zespół nagłego zgonu. Zaburzenia biochemiczne (hipoglikemia, hiperamonemia, kwasica metaboliczna i ketoza, kwasica mleczanowa). Opóźnienie rozwoju psychoruchowego, regres, zespół dziecka wiotkiego, męczliwość, dysmorfia. Zmiany narządowe (uszkodzenie i powiększenie wątroby, kardiomiopatia, tubulopatia, inne). Zaburzenia endokrynne (przysadka, tarczyca, nadnercza, przytarczyce, inne). Zaburzenie narządów zmysłów (ślepotą, głuchota). Nietypowe objawy kliniczne (np. zapach, kolor moczu) i biochemiczne (anemia makrocytowa, wakuolizacja limfocytów, hipofosfatazja, hipocholesterolemia, niski poziom kreatyniny, alfa-fetoproteina, kwas moczowy, glukoza w PMR, poziom miedzi, magnezu, inne).
- 2) Specjalistyczne badania metaboliczne (wskazanie, interpretacja): testy metaboliczne moczu, aminokwasy, kwasy organiczne, acylokarnityny. Inne markery biochemiczne wad metabolizmu. Inne testy metaboliczne (galaktozemia, deficyt biotynidazy, glikozylacja transferyny, mukopolisacharydy, oligosacharydy, Sulfitest, SAICAR, inne). Spektroskopia rezonansu magnetycznego. Testy czynnościowe w wadach metabolizmu: obciążenie glukozą, glukagonem, test głodowy, obciążenie fenyloalaniną, BH₄, test z allopurynolem, białkiem, test niedotlenienia ramienia.
- 3) Badanie przesiewowe noworodków. Definicja, podstawa, kryteria włączenia, aktualny zakres przesiewu noworodkowego w kraju, Europie i na świecie. Fenyloketonuria. Niedoczynność tarczycy. Mukowiscydoza. Testy przesiewowe wieloparametrowe (tandemowa spektroskopia masowa). Perspektywy rozwoju przedobjawowych testów populacyjnych (w tym molekularnych), podstawy prawne i etyczne.
- 4) Specyfika diagnostyki rzadkich wad metabolizmu. Definicja chorób rzadkich w ustawodawstwie europejskim i krajowym. Kontrola jakości rzadko wykonywanych badań biochemicznych. Diagnostyka z wykorzystaniem metod naukowo-badawczych. Diagnostyka wykonywana za granicą. Zakresy wartości kontrolnych i referencyjnych rzadko wykonywanych badań specjalistycznych. Sposoby wykorzystania sieci europejskich ORPHANET, ERNDIM, inne.
- 5) Szczegółowa diagnostyka wybranych wad metabolizmu. Zaburzenia metabolizmu aminokwasów i acylokarnityn. Zaburzenia metabolizmu energetycznego i choroby

peroksysomalne. Choroby spichrzeniowe i lizosomalne. Zaburzenia transportu lipidów. Zaburzenia glikozylacji białek. Inne wady metabolizmu (neurotransmitery, puryny i pirymidyny, kreatyna, minerały, witaminy, inne). Metody leczenia wad metabolizmu. Leczenie dietetyczne, inhibitory i aktywatory metaboliczne, dializy różnego typu, zastępcze leczenie enzymami, transplantacja. Biochemiczne monitorowanie leczenia.

- 6) Zasady pracy w laboratorium metabolicznym. Przygotowanie i przechowywanie odczynników. Przygotowanie i przechowywanie próbek, tkanek, preparatów. Zasady zabezpieczenia materiału dla celów diagnostyki metabolicznej w badaniu pośmiertnym.
- 7) Miejsce i rola stowarzyszeń rodzicielskich w chorobach rzadkich.

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady i seminaria.

Czas trwania kursu

8 godzin (1 dzień).

2. Kurs specjalizacyjny: „Przedobjawowa i wczesnoobjawowa diagnostyka wrodzonych wad metabolizmu”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Wrodzone wady metabolizmu; patomechanizm, symptomatologia, rozpoznawanie.
- 2) Oznaczanie aktywności enzymów w tkankach. Specyficzne testy biochemiczne.
- 3) Rola diagnostyki molekularnej we wrodzonych wadach metabolizmu.
- 4) Przed- i wczesnoobjawowa diagnostyka wrodzonych wad metabolizmu.
- 5) Badania skринingowe versus diagnostyka różnicowa we wrodzonych wadach metabolizmu.
- 6) Populacyjne badania przesiewowe w kierunku chorób genetycznie uwarunkowanych.
- 7) Wrodzone wady metabolizmu. Wrodzone endokrynopatie.
- 8) Wczesnoobjawowy skринing selektywny. Przesiewowe badanie słuchu u noworodków i weryfikacja wyniku.

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady i seminaria.

Czas trwania kursu

8 godzin (1 dzień).

Zaliczenie modułu IV:

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej objętej programem modułu u kierownika specjalizacji.

MODUŁ V

Genetyczne podstawy patogenezy chorób.

Cele modułu: uzyskanie, pogłębienie i ugruntowanie przez osoby realizujące kształcenie specjalizacyjne wiedzy z zakresu genetycznych podstaw patogenezy chorób.

Moduł realizowany jest w formie dziewięciu kursów specjalizacyjnych i dwóch staży kierunkowych.

1. Kurs specjalizacyjny: „Badania genetyczne w perinatologii”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opamię przedstawną poniżej wiedzę.

- 1) Zapłodnienie pozaustrojowe. Wskazania do zapłodnienia pozaustrojowego ze strony kobiety i mężczyzny. Metody zapłodnienia pozaustrojowego możliwe do zastosowania w zależności od wskazań klinicznych.
- 2) Badania genetyczne preimplantacyjne, diagnostyczne i przesiewowe. Przesiewowe badania prenatalne, cel badań, wskazania, terminy wykonania poszczególnych rodzajów przesiewowych badań prenatalnych. Przesiewowe badania genetyczne w ciążyach mnogich. Badania płodowego DNA krążącego w surowicy krwi matki, rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego. Możliwości i ograniczenia każdej z metod badań przesiewowych.
- 3) Prenatalne badania genetyczne. Wskazania do genetycznych, diagnostycznych badań prenatalnych. Znaczenie prenatalnych badań genetycznych u nosicieli zrównoważonych aberracji chromosomowych, u nosicieli mutacji związanych z chorobami wieku dojrzałego (np. choroba Huntingtona), dla par będących nosicielami mutacji determinujących choroby dziedziczone autosomalnie recesywnie, lub sprzężonych z chromosomem X. Prenatalne badania genetyczne w ciążyach mnogich. Zasady ustalania optymalnego schematu prenatalnej diagnostyki genetycznej w zależności od wysokości ciąży, wyników analizy rodowodu oraz wyników przesiewowych badań prenatalnych (badania DNA płodu z trofoblastu, amniocytów oraz krwi pępowinowej, z wykorzystaniem różnych technik badań cytogenetycznych i molekularnych, w tym szybkiej diagnostyki aberracji liczbowych lub wybranych aberracji strukturalnych chromosomów). Badania genetyczne w wysokiej ciąży (po 21 tyg. ciąży). Aspekty prawne badań prenatalnych i dopuszczalności przerywania ciąży.

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady.

Czas trwania kursu

8 godzin (1 dzień).

2. Kurs specjalizacyjny: “Zaburzenia rozwoju i funkcji układu rozrodczego”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opamię przedstawną poniżej wiedzę.

- 1) Prawidłowo przebiegające procesy determinacji gonad i różnicowania cech płciowych. Rozwój wewnętrznych i zewnętrznych narządów płciowych. Patogeneza zaburzeń procesu determinacji gonad i różnicowania cech płciowych. Geny kluczowe dla rozwoju tych cech.

- 2) Molekularne podstawy działania hormonów; hormon-receptor; typy hormonów i receptorów; układ podwzgórze-przysadka-gonada; hipogonadyzm pierwotny (hipergonadotropowy), a wtórny (hipogonadotropowy) – wyniki badań hormonalnych wskazówką do ukierunkowania diagnostyki genetycznej; zespół niewrażliwości na androgeny; AMH i jego znaczenie w rozwoju cech płciowych oraz diagnostyce niepłodności; „rezerwa jajnikowa”; zespół przedwczesnego wygasania czynności jajników (POF); niedobór 5-alfa-reduktazy i jego skutki kliniczne.
- 3) Zaburzenia steroidogenezy – znaczenie kliniczne oraz diagnostyczne; zrozumienie patomechanizmu zespołu wrodzonego rozrostu kory nadnerczy oraz jego zróżnicowania klinicznego, zależnie od płci chromosomowej i gonadalnej.
- 4) Zespoły chorobowe związane z nieprawidłowym rozwojem i sprawnością czynnościową układu płciowego. Aberracje liczbowe i strukturalne chromosomów płciowych. Patogeneza objawów zespołu Turnera i zespołu Klinefeltera. Niezgodności między płcią chromosomową, genową i fenotypową. Dysgenezy gonad. Znaczenie diagnostyki cytogenetycznej dla podziału i współczesnej nomenklatury nieprawidłowości rozwoju płciowego (DSD; Disorders of Sex Development); cechy morfologiczne gonad w przypadkach DSD. Zaburzenia okresu pokwitania – pubertas praecox i pubertas tarda.
- 5) Najczęstsze, genetycznie uwarunkowane przyczyny niepłodności. Zrównoważone translokacje i inwersje chromosomowe. Znaczenie diagnostyki molekularnej chromosomu Y (mapy delecyjnej chromosomu Y), m. in. pod kątem AZF. Mutacje genu *CFTR* w przypadkach niepłodności męskiej; zaburzenia rozwoju nasieniowodów; diagnostyka.
- 6) Rola wrodzonych zaburzeń układu krzepnięcia i szlaków metabolizmu homocysteiny w patogenezie poronień samoistnych. Badania cytogenetyczne i molekularne w przypadkach niepowodzeń położniczych; badania materiału pochodzącego z poronień samoistnych oraz ciąży obumarłych.
- 7) Algorytmy postępowania diagnostycznego w przypadkach zaburzeń rozwoju i funkcji układu rozrodczego.

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady.

Czas trwania kursu

8 godzin (1 dzień).

3. Kurs specjalizacyjny: „Znaczenie aberracji chromosomowych w etiopatogenezie wrodzonych zespołów i chorób”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Bezwzględne wskazania do badania kariotypu konstytucyjnego u dzieci i dorosłych: dysmorfia, opóźnienie rozwoju psycho-ruchowego, niepełnosprawność intelektualna, zaburzenia wzrostu i wagi (w tym niskorosłość), wady wrodzone, zaburzenia rozwoju płciowego, niepowodzenia prokreacji (niepłodność pierwotna, nawracające poronienia samoistne, ciąża obumarła, puste jajo płodowe, zaśniad groniasty), urodzenie dziecka z zespołem wad, które zmarło bez oceny kariotypu, urodzenie dziecka z aberracją strukturalną.

- 2) Nosicielstwo translokacji zrównoważonych wzajemnych oraz translokacji robertsonowskich jako przyczyna poronień i rodzenia dzieci z wadami. Mechanizmy rozdziału chromosomów do gamet. Zależność skutków fenotypowych od wielkości oraz „zawartości genowej” fragmentów ulegających translokacjom. Polska Kolekcja Translokacji Chromosomowych Wzajemnych.
- 3) Dane z wywiadu niezbędne do adekwatnej oceny kariotypu konstytucyjnego (transfuzje krwi, transplantacje szpiku, narażenie na genotoksyczne czynniki środowiskowe, inne). Fałszywie dodatnie i ujemne rozpoznania kliniczne i cytogenetyczne. Konieczność diagnostyki materiału z różnych listków zarodkowych (na przykładzie zespołu Pallistera-Killiana).
- 4) Nawracające urodzenia dzieci z tą samą aberracją chromosomową, jako wyraz mozaikowości germinalnej. Dokładne poznanie mechanizmu powstania aberracji jako istotny czynnik diagnostyki dla celów poradnictwa genetycznego. Zespoły spowodowane liczbowymi aberracjami chromosomów autosomalnych. Trisomie proste i translokacyjne w zespołach: Downa, Edwardsa, Patau – skutki fenotypowe, ryzyko powtórzenia. Region krytyczny „zespołu chromosomowego” i jego aberracje. „Duże” zespoły delecyjne, na przykładzie zespołu cri du chat i zespołu Wolfa-Hirschhorna. Mechanizm powstawania – de novo albo w wyniku rodzicielskiej translokacji zrównoważonej. Fenotypowe skutki rozmiaru delecji. Ryzyko powtórzenia. Najczęstsze zespoły związane z aberracjami i mutacjami w strefach imprintingu. Imprinting genomowy i disomia uniparentalna jako przykłady zjawisk fizjologicznych i patologicznych wpływających na przekazywanie informacji genetycznej. Zespoły: Pradera-Williego (PWS), Angelmana (AS), Beckwitha-Wiedemanna, Silvera-Russella i inne – znaczenie poznania mechanizmu zmian genetycznych leżących u podłoża zespołu [mikroaberracje, UPD, mutacje imprintingowe, mutacja UBE3A (w przypadku zespołu Angelmana) i inne].
- 5) Algorytm diagnostyczny PWS i AS (analiza kariotypu, analiza metylacji locus SNRPN, FISH, analiza markerów mikrosatelitarnych, PCR, sekwencjonowanie DNA). Inne zespoły mikroaberracji (zespoły genów sąsiadujących). Zmienność ekspresji fenotypowej, ryzyko powtórzenia, metody i algorytmy diagnostyki (zespół Di George, Millera-Diekera, Smitha-Magenisa i inne). Sporadyczne, unikalne delecje i duplikacje wykrywane techniką aCGH. Związek z zespołami zaburzeń fenotypowych, niepełnosprawnością intelektualną, zaburzeniami autystycznymi, padaczką. Aberracje „rodzinne”. Zespoły niestabilności chromosomowej (anemia Fanconiego, zespół Nijmegen, ataksja-teleangiektazja, zespół Blooma i inne) jako przykład zespołów zaburzeń naprawy DNA dziedziczonych autosomalnie recesywnie. Łamliwość chromosomów jako element fenotypu tych zespołów. Metody diagnostyki cytogenetycznej jako wstępne metody diagnostyki tych zespołów. Chromotrypsja jako rzadki mechanizm powstawania zespołów zaburzeń chromosomowych.

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady.

Czas trwania kursu

16 godzin (2 dni).

4. Kurs specjalizacyjny: „Patomechanizm modelowych chorób neurologicznych”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę

- 1) Patologia molekularna niepełnosprawności intelektualnej (np. zespół łamliwego chromosomu X), chorób nerwowo mięśniowych (np. rdzeniowy zanik mięśni, dystrofia Duchenne’a i Beckera, dystrofia miotoniczna), dystonii, padaczek, chorób neurodegeneracyjnych (np. choroba Huntingtona, ataksje rdzeniowo-mózdkowe).
- 2) Znajomość zasad dziedziczenia i relacji genotyp/fenotyp.
- 3) Dobór właściwej metody/procedury do określenia patologii molekularnej badanej choroby dziedzicznej.
- 4) Określanie ryzyka genetycznego.
- 5) Wykorzystanie w diagnostyce i interpretacji wyników dostępnych baz danych (np. OMIM).
- 6) Znajomość zasad nomenklatury genetycznej

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonego programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady.

Czas trwania kursu

16 godzin (2 dni).

5. Kurs specjalizacyjny: „Genetyka hematoonkologiczna”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Hematopoeza. Rola różnorodnych czynników genetycznych na poszczególnych etapach prawidłowej hematopoezy. Leukemogeneza – podłoże i patomechanizm chorób rozrostowych układu krwiotwórczego. Wrodzone i nabyte zmiany genetyczne sprzyjające rozwojowi tych nowotworów. Oparta na charakterystyce genetycznej klasyfikacja WHO nowotworów hematologicznych.
- 2) Znaczenie badań genetycznych w nowotworach układu krwiotwórczego. Rola badań cytogenetycznych i molekularnych w diagnostyce, prognozowaniu przebiegu, wyborze metody leczenia, w tym leczenia celowanego (personalizowanego), i monitorowaniu leczenia nowotworów hematologicznych. Model przewlekłej białaczki szpikowej. Ogólne zasady prowadzenia badań nabytych (somatycznych) zmian genetycznych w nowotworach układu krwiotwórczego.
- 3) Zasady prowadzenia oraz opracowywania hodowli komórkowych w nowotworach hematologicznych. Hodowle bezpośrednie, krótkoterminowe i długoterminowe, stymulowane i niestymulowane – znaczenie wyboru odpowiedniego czasu trwania hodowli oraz mitogenu.
- 4) Zasady analizy cytogenetycznej w hematoonkologii. Rekomendacje European Cytogeneticists Association (ECA) oraz European LeukemiaNet (ELN). Zasady zapisu kariotypu w cytogenetyce hematoonkologicznej. Reguły International System of Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN) w odniesieniu do cytogenetyki hematoonkologicznej.
- 5) Znaczenie i zasady różnicowania wrodzonych i nabytych aberracji chromosomowych w nowotworach układu krwiotwórczego. Współczesne metody badań cytogenetyczno-

molekularnych w hematologii (specyficzne odmiany FISH – zastosowanie sond typu break-apart oraz fuzyjnych, SKY, CGH, aCGH).

- 6) Tradycyjne i nowoczesne metody badań molekularnych w hematologii. Specyfika badań w odniesieniu do nowotworów hematologicznych (odmiany PCR mające zastosowanie w hematologii, rola RQ-PCR w monitorowaniu leczenia nowotworów hematologicznych, sekwencjonowanie Sangerowskie i NGS w hematologii). Standaryzacja badań molekularnych w hematologii (ELN). Model BCR-ABL. Zasady sporządzania sprawozdań (raportów) z badań cytogenetycznych oraz molekularnych w hematologii. Molekularne i cytogenetyczne metody monitorowania chimeryzmu przeszczepowego (analiza markerów mikrosatelitarnych, plusy i minusy monitorowania molekularnego, monitorowanie FISH). Badania w poszczególnych typach nowotworów układu krwiotwórczego:
- 7) Nowotwory mieloproliferacyjne: przewlekła białaczka szpikowa (CML) – aberracje chromosomowe (chromosom Ph, wtórne aberracje) i zmiany molekularne (fuzja BCR-ABL) w przebiegu choroby, ich znaczenie, diagnostyka i monitorowanie. Ostra białaczka szpikowa (AML) – patomechanizm choroby i przebieg kliniczny, badania cytogenetyczne i molekularne. Aberracje o korzystnym, pośrednim i niekorzystnym rokowaniu, ich związek z podtypem AML [m.in. t(8;21), t(15;17), inv(16), itd.]. Nowe markery genetyczne w ostrej białaczce szpikowej [kariotyp monosomalny, mutacje *FLT3*, *NPM1*, *CEBPA*, itd.]. Nowotwory mieloproliferacyjne (MPN) inne niż przewlekła białaczka szpikowa (czerwieńca prawdziwa, nadpłytkowość samoistna, osteomielifibroza) – patomechanizm, diagnostyka różnicowa – chromosom Ph, mutacja *JAK2V617F*. Znaczenie mutacji genów *JAK2*, *MPL*, *CALR* w rozwoju MPN i wyborze metody leczenia. Przewlekłe nowotwory z eozynofilią – nowe markery genetyczne, ich diagnostyka i znaczenie w wyborze metody leczenia.
- 8) Zespoły mielodysplastyczne (MDS) – patomechanizm, zmiany genetyczne. Zespół 5q-jako jedyny wyodrębniony podtyp MDS zdefiniowany genetycznie – charakterystyka zmian cytogenetycznych i molekularnych, leczenie celowane. Badania w poszczególnych typach nowotworów układu krwiotwórczego.
- 9) Nowotwory limfoproliferacyjne: ostra białaczka limfoblastyczna (ALL) – badania cytogenetyczne i molekularne, odmienności genetyczno-biologiczne ALL u dzieci i dorosłych, podstawowe zmiany genetyczne uwzględniane w aktualnych programach leczenia. Przewlekła białaczka limfocytowa (CLL) – podłoże, zmiany cytogenetyczne i molekularne o znaczeniu rokowniczym (np. delecja TP53). Szpiczak plazmatyczny (MM, PCM) – podłoże, zmiany cytogenetyczne i molekularne o znaczeniu rokowniczym, programy lecznicze oparte na ocenie kariotypu komórek plazmatycznych. Chłoniaki nieziarnicze (NHL) – podłoże, zmiany cytogenetyczne i molekularne charakterystyczne dla różnych typów chłoniaka, znaczenie rearanżacji genów *IGH*, *IGK*, *IGL*, *TCR*, *MYC* i innych.

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady.

Czas trwania kursu

24 godziny (3 dni).

6. Kurs specjalizacyjny: „Dziedziczne predyspozycje do nowotworów”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opamię przedstawną poniżej wiedzę.

- 1) Genetyczne podstawy zespołów dziedzicznych predyspozycji do nowotworów. Zasady dziedziczenia, teoria Knudsona, znaczenie genów o wysokim, średnim i niskim stopniu penetracji.
- 2) Znaczenie analizy rodowodu w ustaleniu podejrzenia/rozpoznania zespołów dziedzicznej predyspozycji do nowotworów.
- 3) Zespoły dziedzicznych predyspozycji do nowotworów uwarunkowane autosomalnie dominująco, np. siatkówczak, guz Wilmsa, rak piersi, jajnika, związany i nie związany z polipowatością rak jelita grubego, czerniak, rak żołądka, nerki, prostaty. Zespoły uwarunkowane autosomalnie dominująco, w spektrum których wchodzą nowotwory: np. zespół Cowdena, nerwiakowłóknikowatość typu I i II, stwardnienie guzowate, zespół Beckwith-Wiedemanna, zespół WAGR, zespół Denys-Drasha, zespół Perlmana.
- 4) Badania genetyczne w diagnostyce zespołów dziedzicznej predyspozycji do nowotworów i ich interpretacja. Zmiany o charakterze patogennym i warianty genetyczne bez znaczenia klinicznego. Testy genetyczne, diagnostyczne, rokownicze i predykcyjne. Zasady wprowadzania nowych testów do diagnostyki klinicznej (czułość i specyficzność testów, znaczenie międzynarodowych i krajowych agencji autoryzujących kliniczne zastosowanie nowych testów).

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady.

Czas trwania kursu

8 godzin (1 dzień).

7. Kurs specjalizacyjny: “Badania genetyczne w nowotworach sporadycznych”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opamię przedstawną poniżej wiedzę.

- 1) Genetyczne podstawy transformacji nowotworowej. Geny o wysokiej, średniej i niskiej penetracji. Zaburzenia epigenetycznej regulacji ekspresji genów. Genetyczne podstawy tworzenia przerzutów.
- 2) Klasyfikacja histologiczna i molekularna guzów litych. Metody cytogenetyczne i molekularne stosowane w diagnostyce guzów litych. Znaczenie wyników badań genetycznych guzów litych w medycynie. Zasady wypisywania wyników. Zasady współpracy diagnosty-genetyka z histopatologiem i klinicystą.
- 3) Przepisy regulujące wykonywanie badań genetycznych w niehematologicznych nowotworach sporadycznych. Problemy etyczne związane z badaniami genetycznymi w nowotworach.
- 4) Znaczenie znajomości podstaw genetycznych/molekularnych patogenezы chorób nowotworowych dla optymalizacji postępowania medycznego dziedzicznych i sporadycznych. Molekularne markery diagnostyczne, predykcyjne i rokownicze w nowotworach sporadycznych.
- 5) Terapia personalizowana w nowotworach sporadycznych – omówienie na wybranych przykładach np. rak jajnika, rak jelita grubego, rak płuc i czerniaka. Molekularne podstawy oporności na leki.

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady.

Czas trwania kursu

16 godzin (2 dni).

8. Kurs specjalizacyjny: „Choroby wielogenowe/wieloczynnikowe. Znaczenie badań genetycznych w medycynie personalizowanej”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Choroby wielogenowe i wieloczynnikowe – definicja. Cechy uwarunkowane wieloczynnikowo, współdziałanie czynników genetycznych i niegenetycznych. Modele dziedziczenia chorób wieloczynnikowych – progowy, mieszany, oligogenowy. Etiologia chorób kompleksowych – oligogenowa, poligenowa, wieloczynnikowa. Cechy jakościowe i ilościowe.
- 2) Przykłady chorób wieloczynnikowych z cechami jakościowymi (rozszerzenie wargi i podniebienia, wrodzona wada serca, wada cewy nerwowej, zwężenie odźwiernika, gościec przewlekły postępujący, padaczka, schizofrenia, choroba afektywna dwubiegunowa, stwardnienie rozsiane, cukrzyca, miażdżycza naczyń, nadczynność tarczycy) i ilościowymi (wzrost, masa ciała, inteligencja, ciśnienie krwi, barwa skóry).
- 3) Znaczenie badań genetycznych w medycynie personalizowanej. Farmakogenetyka. Mechanizmy molekularne prowadzące do indywidualnego zróżnicowania reakcji na leczenie farmakologiczne. Znaczenie znajomości patogenezy molekularnej choroby dla optymalizacji farmakoterapii (np. w cukrzycy, mukowiscydozie, schorzeniach kardiologicznych). Podstawy farmakokinetyki i farmakogenetyki. Możliwości optymalizacji leczenia farmakologicznego poprzez indywidualizowanie dawek leku w oparciu o wyniki badań molekularnych (np. w leczeniu schorzeń kardiologicznych i psychiatrycznych).

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć – wykłady.

Czas trwania kursu

8 godzin (1 dzień).

9. Kurs specjalizacyjny: „Zasady konstruowania opisów wyników badań genetycznych”

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Praktyczne zasady postępowania w ramach diagnostyki wybranych zespołów chorobowych.
- 2) Konstrukcja rodowodu z uwzględnieniem patomechanizmu, etiologii danej choroby, możliwości dostępnej diagnostyki i wskazania lekarzowi możliwości dalszego postępowania.
- 3) Algorytmy postępowania diagnostycznego na przykładach.

Zakres umiejętności praktycznych

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny nabeździe umiejętność:

- 1) analizy etiopatogenezy analizowanego schorzenia i doboru odpowiednich dla danej jednostki chorobowej metod badania laboratoryjnego;
- 2) prawidłowego zapisu wyniku badania cytogenetycznego i molekularnego wraz z jego interpretacją.

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: seminarium.

Czas trwania kursu

8 godzin (1 dzień).

1. Staż kierunkowy: Cytogenetyka i genetyka molekularna w hematologii.

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Znajomość metod hodowli komórkowych oraz metod i technik badań cytogenetycznych i molekularnych w hematologii oraz zasad doboru odpowiednich metod i technik do określonych typów nowotworów i ich stadiów, a także postawionych celów diagnostycznych (ustalenie rozpoznania, rokowania, wybór metody leczenia, monitorowanie, itp.), znajomość adekwatnego zapisu i interpretacji wyników badań.
- 2) Znajomość najważniejszych zmian genetycznych w nowotworach hematologicznych, ich znaczenia diagnostycznego, rokowniczego i predykcyjnego.

Zakres wymaganych umiejętności praktycznych

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny nabeździe umiejętność:

- 1) doboru metod hodowli i metod diagnostyki genetycznej do danego problemu klinicznego (diagnostyka, ustalenie rokowania, monitorowanie, itp. określonego typu nowotworu w określonym stadium).
- 2) analizy cytogenetycznej i molekularnej w hematologii.
- 3) prawidłowego zapisu wyniku badania genetycznego oraz jego interpretacji, a także wyciągnięcia wniosków klinicznych i wniosków odnośnie dalszej diagnostyki genetycznej.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie cytogenetyki hematologicznej i genetyki molekularnej w hematologii.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania stażu kierunkowego

120 godzin (15 dni roboczych) = 3 tygodnie

2. Staż kierunkowy: Badania genetyczne w nowotworach sporadycznych.

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie stażu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Diagnostyka cytogenetyczna: znajomość swoistych aberracji nowotworowych wykrywane metodami cytogenetyki klasycznej i molekularnej (FISH), np. t(X;18) w mięsaku maziówkowym, t(12;16) w tłuszczakomięsaku śluzowatym i inne. Znaczenie badań amplifikacji genów np. HER2, MYC-N i innych w diagnostyce nowotworów sporadycznych, wartość diagnostyczna i predykcyjna ww. badań.
- 2) Diagnostyka molekularna: znaczenie diagnostyki personalizowanej sporadycznych guzów litych u chorych z różnymi typami nowotworów sporadycznych, np. mutacje genowe różnych genów: GIST - KIT i PDGFRA, rak płuca gruczołowy - ALK i EGFR, czerniak - B-RAF, rak jelita grubego - K-RAS i N-RAS i innych. Molekularne markery diagnostyczne, rokownicze i predykcyjne ww. badań. MI.

Zakres wymaganych umiejętności praktycznych

Diagnostyka cytogenetyczna,

Po ukończeniu stażu diagnosta laboratoryjny potrafi:

- 1) wyprowadzić krótkoterminowe hodowle in vitro komórek nowotworów litych;
- 2) uzyskać i przeanalizować pod mikroskopem metafazy wybarwione metodami cytogenetycznymi;
- 3) ocenić obecność lub brak aberracji chromosomowych;
- 4) rozpoznać rodzaj aberracji i ewentualnie określić z jakiego typu nowotworu pochodzi;
- 5) zapisać kariotypy przeanalizowanych metafaz zgodnie z zasadami obowiązującego ISCN;
- 6) podać komentarz diagnostyczny;
- 7) wykonać badanie metodą FISH w tkance nowotworowej zatopionej w parafinie, oraz ocenić w mikroskopie fluorescencyjnym obecność lub brak aberracji, np.: amplifikacji genów HER2 i MYC-N, rearanzacji genów SS18, DDIT3, EWSR1, ALK i innych,
- 8) zapisać uzyskany wynik zgodnie z obowiązującym ISCN oraz podać komentarz diagnostyczny.

Badania molekularne,

Po ukończeniu stażu diagnosta laboratoryjny potrafi:

- 1) wykonać diagnostykę molekularną celowaną w różnych nowotworach litych;
- 2) dostosować metodę molekularną do rodzaju diagnostyki personalizowanej w guzach litych takich jak: GIST, rak płuca niedrobnokomórkowy, rak płuca gruczołowy, czerniak, rak jelita grubego i inne;
- 3) przeanalizować, zapisać i zinterpretować uzyskane wyniki.

Miejsce stażu kierunkowego

W pracowni specjalizującej się w zakresie cytogenetyki i biologii molekularnej.

Sposób zaliczenia stażu kierunkowego

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego u opiekuna stażu kierunkowego.

Wskazówki dotyczące realizacji programu stażu

Forma zajęć: seminaria i ćwiczenia praktyczne w laboratorium.

Czas trwania stażu kierunkowego

40 godzin (5 dni roboczych) = 1 tydzień.

Zaliczenie modułu V

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej objętej programem modułu u kierownika specjalizacji.

MODUŁ VI

Podstawy prawne i organizacja pracy w laboratorium genetycznym i zasady etyczne badań genetycznych.

Cele modułu: Zwrócenie uwagi na konieczność kształtowania przez diagnostę własnych umiejętności oraz cech osobowościowych oczekiwanych podczas pracy w specjalistycznym laboratorium badawczym lub diagnostycznym. Położenie nacisku na potrzebę ustawicznego podnoszenia swoich kwalifikacji w związku z postępem wiedzy, idącymi za tym zmianami technologicznymi i metodycznymi oraz zmieniającym się porządkiem prawnym. Przekazanie głównych zasad dotyczących organizacji, zarządzania i nadzoru nad pracą laboratorium diagnostycznego działającego w zakresie testów i badań genetycznych. Docelowo osiągnięcie przez specjalistę kompetencji umożliwiających kierowanie laboratorium diagnostycznym w reprezentowanej przez siebie dziedzinie.

Moduł realizowany jest w formie jednego kursu specjalizacyjnego.

1. Kurs specjalizacyjny: Podstawy prawne i organizacja pracy w laboratorium genetycznym.

Zakres wiedzy teoretycznej

W czasie kursu diagnosta laboratoryjny opanuje przedstawioną poniżej wiedzę.

- 1) Regulacje prawne: europejskie i krajowe, test genetyczny - psychologiczne, etyczne i prawne uwarunkowania badań genetycznych, choroby „sieroce”, podstawowa wiedza o organizacjach i towarzystwach działających na rzecz genetyki medycznej (PTGC) i laboratoryjnej (KIDL), towarzystwach chorych i ich rodzin, zasady etyczne pracy w genetycznym laboratorium klinicznym, zasady współpracy z lekarzami.
- 2) Organizacja i bezpieczeństwo pracy w laboratorium genetycznym, informatyzacja, zalecenia KIDL, kontrola jakości badań genetycznych.
- 3) Znajomość podstawowych aktów prawnych i rozporządzeń, prowadzenie dokumentacji, przechowywanie i bankowanie materiału genetycznego, prezentacji wyników i przygotowania publikacji naukowych.

Sposób zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Wskazówki dotyczące realizacji programu kursu

Forma zajęć: wykłady i seminaria.

Czas trwania kursu

8 godzin (1 dzień).

Zaliczenie modułu VI

Kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej objętej programem modułu u kierownika specjalizacji.

Kurs jednolity

Kurs specjalizacyjny: „Prawo medyczne”

Cel kursu

Oczekuje się, że diagnosta laboratoryjny po ukończeniu kursu wykaże się znajomością podstawowych przepisów prawa w zakresie wykonywania zawodu diagnosty laboratoryjnego oraz odpowiedzialności.

Zakres wymaganej wiedzy

- 1) zasady sprawowania opieki zdrowotnej w świetle Konstytucji Rzeczypospolitej Polskiej;
- 2) zasady wykonywania działalności leczniczej:
 - a) świadczenia zdrowotne,
 - b) podmioty lecznicze – rejestracja, zasady działania, szpitale kliniczne, nadzór,
 - c) nadzór specjalistyczny i kontrole;
- 3) zasady wykonywania zawodu diagnosty laboratoryjnego:
 - a) definicja zawodu diagnosty laboratoryjnego,
 - b) prawo wykonywania zawodu,
 - c) uprawnienia i obowiązki zawodowe diagnosty laboratoryjnego,
 - d) kwalifikacje zawodowe,
 - e) eksperyment medyczny,
 - f) zasady prowadzenia badań klinicznych,
 - g) dokumentacja medyczna,
 - h) prawa pacjenta a powinności diagnosty laboratoryjnego;
- 4) zasady powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego:
 - a) prawa i obowiązki osoby ubezpieczonej i lekarza ubezpieczenia zdrowotnego,
 - b) organizacja udzielania i zakres świadczeń z tytułu ubezpieczenia zdrowotnego,
 - c) dokumentacja związana z udzielaniem świadczeń z tytułu ubezpieczenia;
- 5) zasady działania samorządu diagnostów laboratoryjnych:
 - a) zadania Krajowej Izby Diagnostów Laboratoryjnych,
 - b) prawa i obowiązki członków samorządu diagnostów laboratoryjnych,
 - c) odpowiedzialność zawodowa diagnostów laboratoryjnych – postępowanie wyjaśniające przed rzecznikiem odpowiedzialności zawodowej, postępowanie przed sądem;
- 6) odpowiedzialność prawna diagnosty laboratoryjnego – karna, cywilna:
 - a) odpowiedzialność karna (nieudzielenie pomocy, działanie bez zgody, naruszenie tajemnicy),
 - b) odpowiedzialność cywilna (ubezpieczenie od odpowiedzialności cywilnej).

Forma zaliczenia kursu

Sprawdzian z zakresu wiedzy określonej programem kursu u kierownika naukowego kursu.

Czas trwania kursu

16 godzin (2 dni).

5. FORMY I METODY SAMOKSZTAŁCENIA

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

A. Przygotowanie pracy pogładowej lub oryginalnej

Diagnosta laboratoryjny zobowiązany jest do przygotowania pod kierunkiem kierownika specjalizacji pracy pogładowej lub oryginalnej z dziedziny laboratoryjnej genetyki medycznej.

B. Uczestniczenie w działalności edukacyjnej towarzystw naukowych

Diagnosta laboratoryjny powinien brać udział we wskazanych przez kierownika specjalizacji wybranych seminariach, posiedzeniach, sympozyjach, konferencjach lub innych formach kształcenia, organizowanych m. in. przez Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka lub inne towarzystwa naukowe, dotyczących problematyki laboratoryjnej genetyki medycznej.

C. Studiowanie piśmiennictwa

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

6. METODY OCENY WIEDZY I UMIEJĘTNOŚCI PRAKTYCZNYCH

A. Kolokwia i sprawdziany umiejętności praktycznych

Diagnosta laboratoryjny w trakcie szkolenia specjalizacyjnego zdaje kolokwia:

- 1) kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej objętej programem danego modułu;
- 2) sprawdzian po każdym kursie specjalizacyjnym z zakresu wiedzy objętej programem kursu - u kierownika kursu;
- 3) kolokwium po każdym stażu kierunkowym z zakresu wiedzy teoretycznej i sprawdzian umiejętności praktycznych objętych programem stażu kierunkowego - u opiekuna stażu kierunkowego;

B. Ocena pracy pogładowej lub pracy oryginalnej

Oceny i zaliczenia przygotowanej pracy pogładowej lub pracy oryginalnej dokonuje kierownik specjalizacji.

C. Ocena znajomości piśmiennictwa

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

D. 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 towarzystwa naukowego.

II. STANDARDY SZKOLENIA SPECJALIZACYJNEGO

1. Kwalifikacje kadry dydaktycznej

- 1) Szkolenie specjalizacyjne w laboratoryjnej genetyce medycznej może prowadzić podstawowa jednostka organizacyjna uczelni (jednostka kształcąca), która prowadzi studia na kierunku analityka medyczna.
- 2) Jednostka kształcąca zapewnia kadre dydaktyczną posiadającą merytoryczną wiedzę i umiejętności praktyczne w dziedzinach związanych z realizowanym programem specjalizacji, stanowiące gwarancję wysokiego poziomu kształcenia, a 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 specjalizacyjne oraz staże kierunkowe objęte programem specjalizacji prowadzą nauczyciele akademicy z akredytowanej jednostki szkolącej uczelni medycznej lub pracownicy innych podmiotów posiadający umiejętności praktyczne w dziedzinach związanych z realizowanym programem specjalizacji, z którymi jednostka szkoląca podpisała porozumienia na realizację określonych kursów specjalizacyjnych lub staży kierunkowych.
- 4) Opiekunem stażu kierunkowego może być osoba posiadająca tytuł specjalisty w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej lub genetyki klinicznej albo osoba posiadająca decyzję ministra właściwego do spraw zdrowia o uznaniu dotychczasowego doświadczenia zawodowego i dorobku naukowego diagnosty laboratoryjnego za równoważny ze zrealizowaniem programu właściwej specjalizacji.
- 5) Kierownikiem specjalizacji może być osoba, która posiada tytuł specjalisty w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej lub genetyki klinicznej albo osoba posiadająca decyzję ministra właściwego do spraw zdrowia o uznaniu dotychczasowego doświadczenia zawodowego i dorobku naukowego diagnosty laboratoryjnego za równoważny ze zrealizowaniem programu właściwej specjalizacji.

2. Baza dydaktyczna do realizacji programu kursów i staży kierunkowych

- 1) Baza dydaktyczna do prowadzenia kursów specjalizacyjnych i staży kierunkowych powinna być dostosowana do liczby osób realizujących szkolenie specjalizacyjne. 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 seminaryjno-wykładowe i ćwiczeniowe wyposażone w pomoce dydaktyczne (sprzęt audiowizualny i komputerowy, rzutniki multimedialne),
 - b) pracownie specjalistyczne wyposażone w specjalistyczny sprzęt i aparaturę niezbędne do realizacji programu kursu specjalizacyjnego lub stażu kierunkowego),
 - c) bibliotekę posiadające zalecane w programie specjalizacji piśmiennictwo, dostęp do Internetu.

- 2) Kursy specjalizacyjne objęte programem specjalizacji (zajęcia teoretyczne i praktyczne) może realizować akredytowana jednostka szkoląca uczelni medycznej w ramach swojej struktury organizacyjnej lub instytutu naukowo-badawczego w resorcie zdrowia lub inne podmioty, z którymi jednostka szkoląca zawarła porozumienie na realizację określonych kursów specjalizacyjnych.
- 3) Staże kierunkowe objęte programem specjalizacji może realizować akredytowana jednostka szkoląca uczelni medycznej w ramach swojej struktury organizacyjnej lub inne podmioty, których działalność odpowiada profilowi stażu, z którymi jednostka szkoląca zawarła porozumienie na realizację określonych staży kierunkowych
- 4) Miejscem podstawowego stażu specjalizacyjnego (miejscem zdobywania niezbędnego doświadczenia zawodowego) jest medyczne laboratorium diagnostyczne o profilu genetycznym, które dysponuje co najmniej dwiema pracownikami spośród następujących: pracownią cytogenetyki, biologii molekularnej, biochemii wrodzonych wad metabolizmu oraz posiadające poradnię genetyczną lub ściśle z nią współpracującą i wykonującą badania dla potrzeb poradnictwa genetycznego (minimum 200 badań cytogenetycznych oraz minimum 200 badań z użyciem technik biologii molekularnej lub technik biochemicznych rocznie).
- 5) Jednostka kształcąca zapewnia warunki techniczne umożliwiające prowadzenie zajęć.
- 6) Jednostka kształcąca zapewnia aparaturę specjalistyczną do realizacji programu specjalizacji.

3. Sposób realizacji programu szkolenia specjalizacyjnego

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

4. Wewnętrzny system oceny jakości szkolenia specjalizacyjnego

Diagnostyci laboratoryjni realizujący szkolenie specjalizacyjne będą objęci sondażem (drogą anonimowej ankiety) dotyczącym jakości kształcenia (przygotowanie kadry, baza dydaktyczna, programy kształcenia itp.). W szczególności przedmiotem oceny jakości kształcenia jest:

- 1) realizacja programu specjalizacji, organizacja i przebieg szkolenia specjalizacyjnego, harmonogram kursów specjalizacyjnych i staży kierunkowych, sposób oceniania wiedzy i umiejętności praktycznych,
- 2) stopień przydatności przekazywanej diagnostom laboratoryjnym wiedzy oraz umiejętności praktycznych,
- 3) sposób prowadzenia zajęć, stosowane metody kształcenia i pomoce dydaktyczne.

Na podstawie analizy wyników sondażu proces szkolenia specjalizacyjnego w zakresie laboratoryjnej genetyki medycznej będzie w razie potrzeby modyfikowany.

