

ALAP SZAKKÉPESÍTÉSEK
I. LABORATÓRIUMI DIAGNOSZTIKA
SZAKORVOS és SZAKGYÓGYSZERÉSZ
SZAKVIZSGA TÉTELEK
(120 db. tétel)

Általános Laboratóriumi Diagnosztika és Molekuláris Vizsgálatok

1. Referencia tartomány, terápiás tartomány, cut off értékek
2. Szenszitivitás, specificitás, prediktív érték, ROC analízis
3. Laboratóriumi módszerek beállításának elvei, analitikai variabilitás
4. Preanalitikai hibák a laboratóriumban
5. Fiziológiás változások hatása a laboratóriumi tesztekre
6. Gyógyszerhatások okozta laboratóriumi elváltozások
7. Sejtkárosodások laboratóriumi jelei
8. Point of Care tesztek jellegzetességei
9. Laboratóriumi automatizáció és turn around time analízis
10. Interpretatív leletek a laboratóriumi medicinában, posztanalitikai problémák
11. A belső és külső minőségellenőrzés alapelvei, minőségellenőrzési programok
12. Laboratóriumi statisztika normál eloszlás, nem normál eloszlás parametrikus és nem parametrikus tesztek
13. Módszerek összehasonlítása lineáris és Deming regresszió, Bland-Altman plotok
14. Nukleinsav kivonási módszerek, DNS és RNS minőségi ellenőrzése
15. DNS átíródása, transzkripció kontrollálása (siRNS, miRNS és epigenetika)
16. Nukleinsav hibridizálási módszerek
17. Polimeráz lácreakció és diagnosztikai alkalmazása
18. Citogenetikai alapfogalmak és kromoszómák vizsgálati módszerei
19. Citogenetikai eltérések veleszületett rendellenességekben
20. Citogenetikai és FISH eltérések malignus megbetegedésekben
21. DNS szekvenálás alapelvei és diagnosztikai alkalmazása
22. RFLP és MLPA metodikák alkalmazása a diagnosztikában
23. Farmakogenetikai vizsgálatok jelentősége, személyre szabott orvoslás
24. In vitro fertilizáció során végzett laboratóriumi kivizsgálás
25. Western-blot és Northern-blot technikák diagnosztikai alkalmazása
26. Laboratóriumi menedzsment ismeretek (SWOT analízis, kockázat elemzés, sürgősségi ellátás tervezése, audit)
27. Orvosi laboratóriumi gazdasági ismeretek (TVK és lebegő pontos finanszírozás, elszámolhatósági szabályok, cost-benefit analízis)

28. Bizonyítékokon alapuló medicina (tanulmányok tervezése, meta-analízisek, evidencia szintek)

Klinikai Kémia

1. Fehérje elektroforézis és immunfixáció
2. Turbidimetria, nefelometria és diagnosztikai alkalmazásuk
3. Elektroforézis alkalmazása az enzimológiában és lipid anyagcsere zavarok esetén
4. Tömegspektrometria alkalmazása a diagnosztikában
5. Ionszelektív elektródok, ozmometria
6. Plazma és vizelet ozmolalitás kóros változásai, volumen reguláció
7. GFR meghatározási módszerek
8. Kálium anyagcsere zavarai
9. Víz és nátrium anyagcsere zavarai
10. Metabolikus acidózis, anion gap
11. Respirációs alkalózis és acidózis, metabolikus alkalózis
12. Csontbetegségek laboratóriumi vizsgálati módszerei
13. Diabetes mellitus patogenezise, diabetesek fajtái
14. Diabetes mellitus diagnosztikai és prognosztikai tesztjei
15. Hypoglikémiák, veleszületett szinhydrát anyagcsere zavarok
16. Lipid anyagcsere rendellenességei
17. Kardiovaszkuláris rizikó faktorok
18. Akut koronária szindróma laboratóriumi vizsgálata
19. Alkalikus foszfatáz és gammaglutamil transzferáz meghatározás
20. Hepatocelluláris enzimek vizsgálati módszerei és patobiokémiája
21. Ikteruszok differenciál diagnosztikája
22. Helicobacter pylori fertőzöttség kimutatása
23. Gyulladásos gasztrotesztinális kórképek laboratóriumi diagnosztikája
24. Gasztoenterológiai malignus megbetegedések laboratóriumi diagnosztikája
25. Terápiás gyógyszerszint meghatározás módszerei és általános elvei
26. Immunszuppresszív szerek és antiepileptikumok szintjének meghatározása
27. Toxikológiai vizsgálatok a laboratóriumi medicinában
28. Prolaktin és növekedési hormon meghatározása
29. Pajzsmirigy megbetegedéseinek laboratóriumi vizsgálata
30. Mellékvese kéreg betegségeinek laboratóriumi kivizsgálása
31. Mellékvese velő betegségeinek laboratóriumi kivizsgálása
32. Terhességgel összefüggő laboratóriumi elváltozások
33. Női és férfi nem hormonokkal összefüggő kórképek laboratóriumi diagnosztikája
34. Vizeletből kimutatható fehérjék diagnosztikai alkalmazása

35. Porfiriák laboratóriumi diagnosztikája
36. Likvor kémiai tesztek, sejtek analízise likvorban
37. Tumormarkerek alkalmazása a laboratóriumi medicinában
38. Immunoassay-k fajtái

Hematológia és Immunológia

1. Fehérvérsejtek analízise hematológiai automatákkal
2. Mikrociter anémiák laboratóriumi analitikája és makrociter anémiák laboratóriumi analitikája
3. Intravaszkuláris hemolízis laboratóriumi vizsgálata
4. Hemoglobinpathiák
5. Reaktív és malignus elváltozások fehérvérsejt morfológiában
6. Akut myeloid leukémia laboratóriumi diagnosztikája
7. Akut lymphoid leukémia laboratóriumi diagnosztikája
8. Myeloproliferatív kórképek laboratóriumi kivizsgálása
9. A CLL laboratóriumi differenciál diagnosztikája
10. Myelodysplasiaszindrómák
11. Myeloma multiplex és MGUS
12. Áramlási citometria alkalmazása hematológiai diagnosztikában
13. Citokémiai reakciók
14. Vércsoport antigének kémiai jellegzetességei és öröklődésük
15. Ritka vércsoportok jelentősége
16. Transzfúziológiában alkalmazott készítményeinek jellegzetességei
17. Óssejtek laboratóriumi vizsgálata
18. Az alvadási rendszer szűrőtesztjei
19. A fibrinolitikus rendszer komponensei, hyper- és hypofibrinolízis
20. Coagulopathiák laboratóriumi vizsgálata
21. Thrombocyta működés zavarainak kimutatási módszerei
22. Von Willenbrand megbetegedés laboratóriumi diagnosztikája
23. Antikoaguláns terápia laboratóriumi monitorizálása
24. Anti-platelet kezelés monitorizálása
25. Öröklött thrombophiliák laboratóriumi kivizsgálása
26. Szerzett thrombophiliák
27. Lymphocyta funkciók laboratóriumi vizsgálata
28. Granulocyta és monocyta funkciók vizsgálata
29. Gyulladásos mediátorok kimutatásának jelentősége
30. Az MHC komplex és betegségekkel való kapcsolata
31. Immunhiányok laboratóriumi vizsgálata
32. Autoantitestek kimutatásának jelentősége szisztémás autoimmun kórképekben
33. Autoantitestek kimutatásának jelentősége szervspecifikus autoimmun kórképekben

Orvosi Mikrobiológia

1. Mikrobiológiai tenyésztés és antimikrobás rezisztencia meghatározás módszertani alapelvei, minőségbiztosítása
2. Infekciós szerológiai vizsgálati módszerek, eredmények interpretálása, minőségbiztosítása
3. Molekuláris biológiai vizsgáló eljárások az infekciós laboratóriumi diagnosztikában, eredmények interpretálása, minőségbiztosítása
4. Sterilizés, fertőtlenítés mikrobiológiai hatékonyságának ellenőrzése. A mikrobiológiai laboratóriumi szerepe és feladatai a járványügyi megelőzésben és a kórházi infekciókontrollban.
5. Légúti fertőzések, mintavétel, mintafeldolgozás, eredményközlés
6. Gasztrointesztinális traktus fertőzései, mintavétel, mintafeldolgozás, eredményközlés
7. Húgyúti fertőzések , mintavétel, mintafeldolgozás, eredményközlés
8. Szexuálisan átvihető bakteriális fertőzések, mintavétel, mintafeldolgozás, eredményközlés
9. AIDS fertőzés laboratóriumi diagnosztikája
10. Intrauterin és perinatalis fertőzések, mintavétel, mintafeldolgozás, eredményközlés
11. Központi idegrendszeri fertőzések, mintavétel, mintafeldolgozás, eredményközlés
12. Váz- és izomrendszer fertőzései, mintavétel, mintafeldolgozás, eredményközlés
13. Kültakaró fertőzései, sebfertőzések, mintavétel, mintafeldolgozás, eredményközlés
14. Véráramfertőzések, endocarditis, mintavétel, mintafeldolgozás, eredményközlés
15. Hepatitist okozó fertőzések, mintavétel, mintafeldolgozás, eredményközlés
16. Anaerob baktériumok által okozott fertőzések, mintavétel, mintafeldolgozás, eredményközlés
17. Hospitalizált betegek fertőzései (nozokomiális fertőzések, multirezisztens kórokozók), mintavétel, mintafeldolgozás, eredményközlés
18. Csökkent védekező képességű beteg fertőzései, mintavétel, mintafeldolgozás, eredményközlés
19. Humán megbetegedéseket okozó protozoonok és helminthek diagnosztikája

II. SZAKVIZSGA TÉTELEK
KLINIKAI BIOKÉMIKUSOK SZÁMÁRA
(50 átfogó kérdés)

Általános laboratóriumi diagnosztika

1. Laboratóriumi munkafolyamatok. Mintavétel, mintakezelés, feldolgozás, az eredmények analitikai értékelése, leletek formája, közlése.
2. Preanalitikai hibák, interferenciák detektálása, kezelése az analízis során.
3. Laboratóriumi eredmények értékelésének szempontjai (biológiai és analitikai variancia, kritikus differencia) életkor, nem, gyógyszerek stb. hatása.
4. A laboratóriumi módszereket jellemző paraméterek (szenzitivitás, specificitás, ROC analízis, prediktív érték, analitikai variabilitás, torzítás).
5. Laboratóriumi módszerek kiválasztásának szempontjai, a módszerek validálási eljárása.
6. Referencia és terápiás tartomány, cut off érték, posztanalitikai problémák.
7. A belső és külső minőségellenőrzés alapelvei, minőségellenőrzési programok (Westgard szabályok), külső és belső QC eltérések kezelése.
8. Laboratóriumi adatok statisztikai értékelése: átlag, medián, szórás analitikai és biológiai variancia, torzítás, kritikus differencia.
9. Laboratóriumi automatizáció lehetőségei és tervezése. A laboratóriumi integráció alapelvei, informatikai előfeltételek, turn around time analízis.
10. Point-of-Care tesztek a laboratóriumi medicinában. Alkalmazhatóságuk és speciális problémáik.
11. A sejtkárosodás laboratóriumi jelei (ionok, szubsztrátok, enzimaktivitás).
12. Laboratóriumi eredményeket befolyásoló tényezők értékelése (fiziológiai folyamatok, életkor stb.).
13. Homogén és heterogén immunoassay-k elve, alkalmazási területe.
14. A kromatográfia elméleti alapjai, megvalósítási lehetőségek (vékonyréteg, HPLC, gázkromatográfia, stb.)
15. Tömegspektrometria elve, alkalmazási területei, a diagnosztikában. (Pl. veleszületett anyagcserezavarok szűrése, Helicobacter pylori fertőzés)
16. Az elektroforézis elméleti alapjai, elektroforézis különböző hordozókon, a laboratóriumi medicinában használt elektroforézis, IEF technikák.
17. Tumormarkerek általános jellemzése, szerepe, meghatározási módja.
18. Nukleinsavak kivonása, polimeráz láncreakció, RFLP diagnosztikai szerepe.
19. Génmutációk típusai, lehetséges következményei, DNS szekvenálás.

Klinikai kémia, speciális proteinek

1. Spektrofotometria, fluorimetria, nefelometria, turbidimetria és atom spektrometriai (lángfotometria atomabszorpció) módszerek. Reflexiós spektrometria alkalmazási lehetőségei.
2. Az enzimkinetika alapjai. Enzimek aktivitásának meghatározása. Szubsztrát meghatározások enzimreakciók segítségével.
3. Ionszelektív elektródás és egyéb elektrokémiai mérési lehetőségek (Na, K, Cl, ionizált Ca, pCO₂ stb.)
4. Elektrolit és víz háztartás jellemző laboratóriumi paraméterei. Plazma és vizelet ozmolalitás kóros változásai, ozmometriai technikák.
5. A glomeruláris funkció laboratóriumi tesztjei, a krónikus vesebetegség jellemző paraméterei. GFR számítási módok, ezek előnye és korlátjai.
6. Vizelet fehérjék analitikájának problémái. A vizelet fehérjék meghatározásának diagnosztikai jelentősége.
7. Sav bázis háztartás vizsgálata, diagnosztikus paraméterek Metabolikus acidózis, anion gap, respirációs alkalózis és acidózis.
8. Csontbetegségek laboratóriumi markerei és ezek meghatározása
9. Szénhidrát anyagcsere laboratóriumi vizsgálata, diagnosztikus paraméterei. Diabetes mellitus típusai, diagnosztikája és monitorozása.
10. Lipid anyagcsere rendellenességei. Kardiovaszkuláris rizikó faktorok.
11. Akut koronária szindróma diagnózisa, laboratóriumi tesztjei.
12. Májfunkciós laboratóriumi vizsgálatok.
13. Hasnyálmirigy és izombetegségek diagnosztikájában használt enzimek.
14. Terápiás gyógyszer szint meghatározás általános elvei és módszerei, immunszuppresszív szerek és antiepileptikumok meghatározása.
15. A vas metabolizmus laboratóriumi diagnosztikájában használt módszerek. B12 vitamin és a folsav biológiai funkciója és meghatározásuk.
16. Leggyakoribb mérgezések és laboratóriumi vizsgálatuk (alkoholok, gyógyszerek, toxikus fémionok vizsgálata, növényvédő és rovarirtó szerek hatása a laboratóriumi paraméterekre). Kábítószer kimutatásának lehetőségei.
17. Prolaktin és növekedési hormonok változása, meghatározásuk elve.
18. Pajzsmirigy hormonok meghatározási lehetőségei. A hypo- és hipertireózisra jellemző laboratóriumi eredmények, a kivizsgálás menete.
19. Mellékvese hormonjainak szerepe és meghatározása.
20. Liquor paramétereinek vizsgálata, liquor fehérjék analízise.

Hematológia és hemosztázis

1. A vér alakos elemei, a normál vérkép. Manuális sejtszámolás kivitelezése. Vérkenet készítése és festése
2. A hematológiai automaták működési elvei, fajtái. Fehérvérsejt típusok elkülönítése, származtatott vvt. és thrombocyta paraméterek.
3. A vörösvértestek alaki és méretbeli eltérései (sarlósejtes anemia, thalassemia) és ezek jellemző laboratóriumi tesztjei, módszerei.
4. Mikrociter és makrociter anémiák laboratóriumi vizsgálatai
5. Intravaszkuláris hemolízis, vvt. ozmotikus rezisztencia vizsgálata.
6. Leukémiákra jellemző laboratóriumi eltérések, a kivizsgálás menete
7. Az áramlási citometria alapja és alkalmazása malignus betegségekben
8. A fő vércsoportok és laboratóriumi meghatározásuk elve
9. A véralvadást szabályozó rendszer, a haemostasis szűrőtesztjei
10. Thrombocyták számbeli és funkcionális eltéréseinek kimutatása
11. Antikoaguláns terápiák laboratóriumi monitorozása

RÁÉPÍTETT SZAKKÉPESÍTÉSEK

I. Laboratóriumi hematológia és immunológia

Hematológia

1. Hematológiai automaták működési elve, kenet készítő, festő, értékelő rendszerek.
2. Laboratóriumi hematológiai vizsgálómódszerek (áramlási citometria, citokémiai reakciók)
3. Laboratóriumi hematológiai vizsgálómódszerek (molekuláris biológiai módszerek, citogenetika, FISH).
4. A laboratóriumi hematológiai vizsgálómódszerek belső és külső minőségellenőrzés rendszerei (hazai és nemzetközi).
5. Mintavételi helyek, technikák, minta típusok laboratóriumi hematológiai vizsgálatra. Hibalehetőségek (preanalitikai, analitikai, posztanalitikai).
6. Mikrociter anémiák laboratóriumi diagnosztikája.
7. Vastúlsúly laboratóriumi diagnosztikája.
8. Makrociter anémiák laboratóriumi diagnosztikája.
9. Hemolitikus anémiák laboratóriumi diagnosztikája.
10. Hemoglobinopathiák laboratóriumi diagnosztikája.
11. Benignus fehérvérsejt elváltozások laboratóriumi diagnosztikája.
12. Akut myleoid leukémia laboratóriumi diagnosztikája és prognosztikai faktorai.
13. Akut lymphoid leukémia laboratóriumi diagnosztikája és prognosztikai faktorai.
14. Myeloproliferatív kórképek laboratóriumi kivizsgálása.
15. Krónikus lymphoid leukémia laboratóriumi differenciáldiagnosztikája és prognosztikai faktorai.
16. Myelodysplasiaszindrómák diagnosztikája és prognosztikai faktorai.
17. Myeloma multiplex és MGUS diagnosztikája.
18. Minimális reziduális betegség meghatározásának jelentősége hematológiai kórképekben, a vizsgálat módszerei.
19. Thrombocyták számbeli és alaki rendellenességeinek diagnosztikája.
20. ABO és Rh vércsoport antigének kémiai jellegzetességei és öröklődésük
21. Ritka vércsoportok jelentősége, immunhematológiai kompatibilitás vizsgálata.
22. Transzfúziológiában alkalmazott készítmények és jellemzőik.

23. Perifériás őssejt transzplantációhoz és csontvelő transzplantációhoz kapcsolódó laboratóriumi vizsgálatok.

Hemosztazeológia

1. Szerzett thrombophiliák I: Szerzett thrombophiliák leggyakoribb okai. Homocisztein anyagcsere és a homocisztein hatása a thrombotikus megbetegedésekre.
2. Szerzett thrombophiliák II: Antifoszfolipid szindróma és laboratóriumi diagnosztikája
3. Veleszületett thrombophiliák – ATIII, PC, PS hiány
4. Veleszületett thrombophiliák – APC rezisztencia, prothrombin 20210 polimorfizmus
5. Von Willebrand megbetegedés
6. Adhezív thrombocytá membrán-receptorok öröklött rendellenességei, aggregáció, szekréció és prokoaguláns aktivitás veleszületett zavarai
7. Thrombocytá funkció laboratóriumi vizsgálata és eszközei
8. Thrombocytá gátló kezelések hatékonyságának vizsgálata
9. Hemophiliák diagnosztikája
10. Ritkább coagulopathiák
11. Consumptios coagulopathiák és laboratóriumi diagnosztikájuk
12. Az Anticoagulans terápia elméleti alapjai és laboratóriumi kontrollja
13. A fibrinolitikus terápia elméleti alapjai és laboratóriumi kontrollja
14. A fibrinolízis fiziológiája és patológiája
15. A hemosztázis szűrőtesztjei, indikációs területük,
16. Hemosztázis szűrőteszték interpretálása során figyelembe veendő preanalitikai tényezők, coagulométerek.
17. A prothrombotikus-thrombotikus állapotok laboratóriumi diagnosztikája
18. A fibrinogén biokémiája, rendellenességei, azok laboratóriumi diagnosztikája

Immunológia

1. Az antigén-ellenanyag kapcsolódáson alapuló módszerek (immuneszék) formái és felhasználásuk a diagnosztikában
2. A komplement rendszer működése, vizsgálati módszerei és felhasználásuk a diagnosztikában
3. A fagocita sejtek és funkciójuk laboratóriumi vizsgálata
4. A limfociták és funkciójuk laboratóriumi vizsgálata
5. Fiziológiás és patológiás autoantitestek. Autoantitestek laboratóriumi vizsgálómódszerei
6. Az SLE laboratóriumi vizsgálata
7. A Sjögren-szindróma laboratóriumi vizsgálata
8. A PSS laboratóriumi vizsgálata
9. A PM/DM laboratóriumi vizsgálata
10. A vasculitisek laboratóriumi vizsgálata
11. A rheumatoid arthritis laboratóriumi vizsgálata
12. Az autoimmun endokrin kórképek laboratóriumi vizsgálata
13. A gyomor, bélrendszer autoimmun kórképeinek laboratóriumi vizsgálata
14. A vese autoimmun kórképeinek laboratóriumi vizsgálata
15. A szív és tüdő autoimmun kórképeinek laboratóriumi vizsgálata
16. Az idegrendszer immunológiai kórképeinek laboratóriumi vizsgálata
17. A bőr autoimmun kórképeinek laboratóriumi vizsgálata
18. A humán reprodukció immunológia zavarai és azok laboratóriumi vizsgálata
19. Az immundeficienciák laboratóriumi kivizsgálása
20. Az allergiás betegségek laboratóriumi vizsgálati módszerei
21. Tumorimmunológia
22. A transzplantáció immunológiai vonatkozásai

II. Molekuláris genetikai/biológiai szakképesítés

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

KÉRDÉSEK AZ ELMÉLETI VIZSGÁRA

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

Ajánlott irodalom: Strachan and Read: Human Molecular Genetics

1. Az emberi genom felépítése, sajátosságai.
2. Baktérium és vírus genom felépítése, replikációja, sajátosságai.
3. Baktérium, vírus rezisztencia genetikai mechanizmusai.
4. Génexpresszió, transzkripció, transláció és ezek szabályozása.
5. Kromoszómák és mutációik.
6. A genom mutációi, a mutációtípusok lehetséges következményei. Variabilitás és betegség.
7. Genomikus instabilitás. Repair mechanizmusok. Az epigenetika alapjai.
8. Daganatos betegségek keletkezésének genetikai alapjai.
9. Mutáció specifikus terápiás lehetőségek az onkológiában.
10. Az emberi genom variabilitása. Single nucleotide polymorphism (SNP), copy number variants (CNV).
11. Linkage disequilibrium.
12. Populációgenetika, hajlamosító gének.
13. Mendel szabályai.
14. Eltérések Mendel szabályaitól: mitokondriális öröklődés, trinukleotid expanziós betegségek, uniparentális diszómia, genomikus imprinting alapelvei.
15. Farmakogenetika. A személyre szabott medicina alapjai. Mutáció specifikus terápiás lehetőségek.
16. Családfa szerkesztés és elemzés.
17. A genetikai tanácsadás intézménye és gyakorlatának főbb elemei.
18. Veleszületett betegségek és rendellenességek osztályozása.

19. Új technológiák bevezetésének hatékonysági, költség, minőség analízise.
Technológiai validálás. Hibajavítási/közlési mechanizmusok, a fejlesztés lehetőségei.
20. Minőségügyi dokumentáció elkészítése (munkamenet, Módszerleírások).
Minőségügyi audit.

II. Betegség(csoport) specifikus tételsor.

1. Fejlődési rendellenességek.
2. Cardiovascularis betegségek.
3. Süketség.
4. Öröklött anyagcsere betegségek.
5. Hemoglobinopathiák.
6. Vetélés.
7. Bőrbetegségek.
8. Immun betegségek.
9. Szolid tumorok.
10. Hematoonkológiai kórképek
11. Mentális retardáció.
12. Gyakori betegségek lehetséges genetikai komponensei.
13. Neurológiai betegségek.
14. Neuromuscularis betegségek.
15. Vese betegségek.
16. Örökletes endokrin tumorok
17. Szemészeti betegségek.
18. Ritka betegségek.
19. A vázizomrendszer betegségei.
20. Fertilitási betegségek.
21. Fertőző betegségek.

KÉRDÉSEK/FELADATOK A GYAKORLATI VIZSGÁRA

I. Gyakorlati kérdéssor/kompetenciák.

1. Sejtizolálás, sejtenyésztés (lymphocyta, fibroblast, stb).
2. DNS és RNS izolálás (vér, szövet, szövettani blokk, kórokozók, plazmid).
3. Kariotipizálás és festési technikák.
4. FISH (próbák, interfázis, metafázis).
5. PCR (primertervezés, optimalizálás).
6. CNV vizsgálati lehetőségek (qPCR, MLPA).
7. Elektroforetikus technikák (agaróz, akrilamid, kapilláris, chip).
8. DNS szekvenálás Sanger módszerrel.
9. Új generációs DNS szekvenálás.
10. Array technikák.
11. Southern blotting.
12. Mutációs szűrőmódszerek (SSCP, HA, dHPLC, stb).
13. Fragment analízisen alapuló módszerek (RFLP).
14. RNS vizsgálatok (Northern blotting, qRT-PCR).
15. Rekombináns DNS technikák (klónozás, expresszió).
16. Baktérium/vírus genom kimutatása, antibiotikum rezisztencia vizsgálata.

II. Interpretációs kérdések.

1. Strukturális genom/genetikai eltérések detektálása a nemzetközi ajánlások alapján.
2. Az eredmények minőségi értékelése.
3. Kockázat analízis (ismétlődés, rizikó faktorok).
4. Apasági kérdések felvetődése.
5. Mozaicizmus lehetősége.
6. Irodalom és bioinformatikai analízis a talált eltérés patogenitás vizsgálatára.
7. Az eredmény közzlése a fenotípussal, kezeléssel és prognózissal kapcsolatban.
8. Az eredmények klinikai jelentősége.
9. Negatív eredmények közzlése (teszt szenzitivitás, specificitás).
10. Kockázatbecslés monogénes betegségek esetén.
11. Az etnikai háttér jelentősége.
12. Érthető eredményközzlés.
13. Prenatális diagnosztika felvetése.