

Program specialističnega usposabljanja v Laboratoriju za molekularno diagnostiko KKB FFA

Odgovorna oseba: prof. dr. Darko Černe, spec.med.biokem.
e-naslov: darko.cerne@ffa.uni-lj.si
tel.: 01 4769644

Čas in področje usposabljanja: 1 mesec (dovoljena odsotnost 1 dan v tednu):

- uporaba postopkov molekularne genetike v stopenjski laboratorijski diagnostiki izbranih vrojenih bolezni.

Kraj usposabljanja: Laboratorij za molekularno diagnostiko – Katedra za klinično biokemijo, Fakulteta za farmacijo, Aškerčeva 7, Ljubljana (prof. dr. Janja Marc, spec.med.biokem.)

Termini: 1-krat letno, vsako leto v septembru. Več podatkov je na spletni strani <http://www.ffa.uni-lj.si/si/raziskave/laboratorij-za-molekularno-diagnostiko/obvestila.html>

Ostali terminski pogoji: zaradi lažjega razumevanja področja po predhodno zaključenem usposabljanju na splošnih področjih medicinske biokemije

Vsebina:

Specializant samostojno izvede vsaj dve različni molekularni genetski preiskavi, vsako najmanj štirikrat, na primer:

- DNA – Gen za UGT1A1 (polimorfizem $(TA)_n$): odvzem in transport vzorca, izolacija DNA, PCR, ocena produkta, kapilarna elektroforeza kot osnova sekvenciranja, kontrola kakovosti dela in interpretacija rezultata analize.
- DNA – Gen za VDR (polimorfizem *BsmI*): odvzem in transport vzorca, izolacija DNA, PCR, ocena produkta, RFLP, kontrola kakovosti dela in interpretacija rezultata analize.

Prikaz izvedbe in po možnosti samoizvedba pod nadzorom naslednjih analitskih postopkov:

- izolacija mRNA ter ocena izolirane mRNA,
- SSCP,
- dHPLC in
- genotipizacija s sondami.

Preverjanje znanja: pisni izpit in seminarska naloga (vsebine strokovnih prispevkov na kongresih – IFCC, EFCC). Pridobljene kompetence se oceni z opravi, uspešno opravi, zelo uspešno opravi oziroma ni opravi, kar pomeni, da se usposabljanje ustrezno podaljša.