

ĢENĒTIKA SPECIALITĀTES NOLIKUMS

I Vispārīgie jautājumi

1. Ģenētiķis (2131 43) ir ārstniecības atbalsta persona, kura strādā ārstniecības iestādē un ir tieši iesaistīta veselības aprūpes procesa nodrošināšanā. Ģenētiķis nodarbojas ar ģenētiski noteikto (pārmantoto un iedzimto), kā arī dzīves laikā iegūto (somatisko variantu noteiktu) patoloģiju (monogēno, multifaktoriālo, hromosomālo vai mitohondriālo) laboratorisko diagnostiku.
2. Sertificēts ģenētiķis ir ārstniecības atbalsta persona ar maģistra grādu ķīmijā, bioloģijā, biomedicīnā vai ārsta grādu, kurš atbilstoši šim nolikumam pēc bakalaura līmeņa izglītības iegūšanas ir nostrādājis vismaz piecus gadus atbilstoša profila ārstniecības iestādes medicīnas laboratorijā apmācīt tiesīga vai sertificēta ģenētiķa vadībā, un nokārtojis sertifikācijas eksāmenu.
3. Sertificētam ģenētiķim ir paraksta tiesības uz testēšanas pārskatiem, kas ietver arī slēdzienu par izmeklējuma rezultātiem.

II Sertificēta ģenētiķa darbība

4. Profesionālās darbības veikšanai sertificētam ģenētiķim nepieciešamas teorētiskās zināšanas par:
 - 4.1. laboratorijas diagnostikā izmantojamām diagnostiskajām metodēm, kuras piemērotas ģenētiski noteikto vai dzīves laikā iegūto patoloģiju laboratorai diagnostikai;
 - 4.2. laboratorā diagnostikā izmantojamām ierīcēm (iekārtas, mērīšanas līdzekļi, laboratorijas piederumi, reaģenti u.c.);
 - 4.3. laboratorijās diagnostikā izmantojamiem kvalitātes kontroles principiem un to īstenošanas veidiem;
 - 4.4. molekulāro bioloģiju, citoloģiju, citoģenētiku, medicīniskās ģenētikas pamatiem, bioķīmiju, klīnisko ķīmiju un organisko ķīmiju.
 - 4.5. profesionālās darbības juridiskiem pamatiem.

III Sertificēta ģenētiķa atbildība

5. Sertificēts ģenētiķis ir atbildīgs par:
 - 5.1. viņa paša veiktajām diagnostiskajām manipulācijām, to rezultātiem un interpretāciju.
 - 5.2. savas profesionālās kvalifikācijas nepārtrauktu paaugstināšanu.
 - 5.3. konfidencialitātes saglabāšanu attiecībā uz informāciju, kas iegūta par pacienta privāto dzīvi, slimības diagnozi, ārstēšanu un prognozi.
 - 5.4. patstāvīgi pieņemtiem lēmumiem, kas attiecas uz testēšanas rezultātu interpretāciju, sagatavoto slēdzienu par izmeklējuma rezultātiem.
 - 5.5. par tā nesertificētā ārsta vai ģenētiķa darbību, kurš strādā viņa vadībā, izņemot šī nolikuma 7. punktā minētos gadījumus.

IV Nesertificēta ģenētiķa darbība laboratorijas diagnostikā

6. Nesertificēts ģenētiķis laboratorijas diagnostikā drīkst strādāt tikai sertificēta ģenētiķa vadībā.
7. Nesertificēts ģenētiķis ir atbildīgs:
 - 7.1. par paša veiktajām diagnostiskajām darbībām;
 - 7.2. par savām tehniskajām kļūdām, paviršību un sertificēta ģenētiķa noteikto uzdevumu pārkāpšanu vai neizpildi.

V Ģenētiķa kompetencē

8. Ģenētiķim jāapgūst detalizētas teorētiskās zināšanas sekojošos jautājumos:

- 8.1 prasības bioloģiskā materiāla savākšanai, transportēšanai un uzglabāšanai atbilstoši testēšanas profilam (citoģenētika, ģenētiskā bioķīmija, molekulārā diagnostika).
- 8.2 diagnostisko metožu nozīmēšanas indikācijas atbilstoši pacienta klīniskajam stāvoklim, anamnēzei, nosakāmajai izmaiņai.
- 8.3 diagnostisko metožu interpretācija atbilstoši references intervālam, rezultātus ietekmējošo faktoru izvērtēšana, pārskata sagatavošana.
- 8.4 diagnostisko metožu metodoloģiskā izvērtēšana (precizitāte, atkārtojamība, testēšanas nenoteiktība, specifiskums un jutība, testēšanas rezultātu ietekmējošie faktori).
- 8.5 laboratorijas iekšējās un ārējās kvalitātes kontroles sistēmas darbības principi un izvērtējums, laboratorijas kvalitātes vadības sistēmas pamatprincipi un atbilstošie standarti.
- 8.6 Jāpārzina sekojošas diagnostiskās metodes, to pielietošanas principi un iegūto rezultātu interpretācijas pamatprincipi:
 - 8.6.1 hromatogrāfija (HPLC, GC/MS, MS/MS, LC/MS, TLC), spektrofotometrija, fermentu aktivitātes noteikšana, elektroforēze (t.sk. IEF, vienas dimensijas, divdimensionālā), pH-metrija, imūnoķīmiskās metodes, imūnofluorescentās metodes;
 - 8.6.2 DNS/RNS izdalīšana no bioloģiskā materiāla, polimerāzes ķēdes reakcija (tās veidi un izmantošanas iespējas), šķelšana ar restrikcijas endonukleāzēm, sekvenēšana (Sangerā sekvenēšana, nākamās paaudzes sekvenēšana), genotipēšana, Sauzern blot analīze, Vestern blot analīze, alēlisko variantu noteikšana/skrīnings;
 - 8.6.3 audu kultivēšana, šūnu kultūru sinhronizēšana, hromosomu preparātu iegūšana, hromosomu preparātu krāsošanas metodes (GTG, CBG, NOR, u.c.) kariotipēšana, metafāžu un interfāžu fluorescentā *in situ* hibridizācijas metode (FISH), metafāžu (hromosomu) un daudzrindu salīdzinošā genoma hibridizācijas (CGH) metodes;
 - 8.6.4 tai skaitā reaģentu pagatavošana (šķīdumu molaritāte, tilpuma vienības, atšķaidījumi), uzglabāšana, darba drošības pasākumi strādājot ar ķīmiski/bioloģiski bīstamiem reaģentiem;
 - 8.6.5 bioloģiskā materiāla sagatavošana testēšanai (ekstrakcija, koncentrēšana, attīrīšana). Bioloģiskā materiāla stabilitāte, uzglabāšana;
 - 8.6.6 Iegūto rezultātu interpretācija saistībā ar ģimenes anamnēzi, klīniskajiem simptomiem; nozīme negatīvai un pozitīvai atradnei, tās ietekmējošajiem faktoriem, metodes jutīgumam un specifiskumam.
- 8.7 citoloģijas pamati – šūnas struktūra un funkcijas (membrānas, kodols, citoplazma, Goldži aparāts, endoplazmatiskais tīkls, mitohondriji, lizosomas, peroksisomas), šūnas dzīves cikls.
- 8.8 molekulārās ģenētikas pamati – gēnu ekspresijas pamati, ģenētiskais kods, ģenētiskā variācija, transkripcija, translācija, pēc transkripcijas modifikācija, pēc translācijas modifikācija, alēlisko variantu ietekme uz proteīnu/enzīmu struktūru un funkcijām, alēlisko variantu analīze, to klīniskās nozīmības interpretēšana (atbilstoši aktuālajām vadlīnijām un rekomendācijām, Cilvēka genoma variācijas asociācijas (angl. HGVS) nomenklatūra.
- 8.9 citoģenētikas pamati – mitoze, mejoze, hromosomu struktūra, aberāciju veidi (hromosomu skaita pārmaiņas, mozaïcisms, līdzsvarotas un nelīdzsvarotas hromosomu struktūras pārmaiņas, submikroskopiskas hromosomu pārmaiņas, marķiera hromosomas, hromosomu normas varianti, hromosomu trausluma sindromi, hromosomu izmaiņas audzēja gadījumā – hromotripsis, kopiju skaita variācija, hibrīdgēni u.c.) un iemesli, cilvēka kariotips.
- 8.10 ģenētikas pamati – iedzimtība un mainība, pazīmju iedzimšanas likumi, nealēlo gēnu mijiedarbība, populāciju ģenētika – zināšanu izmantošana aprēķinot alēlisko variantu pārmantošanās varbūtību, tai skaitā izmantojot Baijesa teorēmu un Hārdija Veinberga

vienādojumu.

- 8.11 medicīniskās ģenētikas pamati – ģenētisko slimību sastopamības biežums; iedzimšanas tipi, preimplantācijas, prenatalās, postnatālās un *post mortem* diagnostikas pamatprincipi; pārmantoto un sporādisko audzēju ģenētika; ģenētisko slimību sijājošā diagnostika (skrīningi) populācijā; saistības analīzes pamati.
- 8.12 medicīniski ģenētiskās testēšanas ētiskie aspekti.
- 8.13 uz pierādījumiem balstītu zinātnisku un laboratorisku rezultātu izvērtējums vadoties pēc aktuāliem literatūras avotiem.