

## A TANTÁRGY ADATLAPJA

### 1. A képzési program adatai

|                             |  |
|-----------------------------|--|
| 1.1 Felsőoktatási intézmény | Babeş–Bolyai Tudományegyetem Kolozsvár |
| 1.2 Kar                     | Biológia és Geológia                   |
| 1.3 Intézet                 | Biológia és Ökológia magyar vonal      |
| 1.4 Szakterület             | Biológia                               |
| 1.5 Képzési szint           | 2 év, Magiszteri                       |
| 1.6 Szak / Képesítés        | Orvosi Biológia / orvosbiológus        |

### 2. A tantárgy adatai

|   |                     |           |   |                      |   |                     |   |
|---|---------------------|-----------|---|----------------------|---|---------------------|---|
| 2.1 A tantárgy neve                     | Orvosi genetika     |           |   |                      |   |                     |   |
| 2.2 Az előadásért felelős tanár neve    | Dr. Székely Gyöngyi |           |   |                      |   |                     |   |
| 2.3 A szemináriumért felelős tanár neve | Dr. Székely Gyöngyi |           |   |                      |   |                     |   |
| 2.4 Tanulmányi év                       | 1                   | 2.5 Félév | 2 | 2.6. Értékelés módja | V | 2.7 Tantárgy típusa | K |

### 3. Teljes becsült idő (az oktatási tevékenység féléves óraszama)

|   |    |                      |   |                       |     |
|---|----|----------------------|---|-----------------------|-----|
| 3.1 Heti óraszám  | 4  | melyből: 3.2 előadás | 2 | 3.3 szeminárium/labor | 2   |
| 3.4 Tantervben szereplő össz-óraszám  | 4  | melyből: 3.5 előadás | 2 | 3.6 szeminárium/labor | 56  |
| A tanulmányi idő elosztása:   |    |                      |   |                       | óra |
| A tankönyv, a jegyzet, a szakirodalom vagy saját jegyzetek tanulmányozása             |    |                      |   |                       | 35  |
| Könyvtárban, elektronikus adatbázisokban vagy terepen való további tájékozódás        |    |                      |   |                       | 10  |
| Szemináriumok / laborok, házi feladatok, portofóliók, referátumok, esszék kidolgozása |    |                      |   |                       | 14  |
| Egyéni készségfejlesztés (tutorálás)  |    |                      |   |                       | 10  |
| Vizsgák   |    |                      |   |                       | 8   |
| Más tevékenységek: .....  |    |                      |   |                       |     |
| 3.7 Egyéni munka össz-óraszama  | 72 |                      |   |                       |     |
| 3.8 A félév össz-óraszama   | 56 |                      |   |                       |     |
| 3.9 Kreditszám  | 5  |                      |   |                       |     |

### 4. Előfeltételek (ha vannak)

|                     |   |
|---------------------|---|
| 4.1 Tantervi        | • |
| 4.2 Kompetenciabeli | • |

### 5. Feltételek (ha vannak)

|   |   |
|---|---|
| 5.1 Az előadás lebonyolításának feltételei            | • Videóprojektor jelenléte.   |
| 5.2 A szeminárium / labor lebonyolításának feltételei | • A vizsgára való jelentkezés feltétele a laborgyakorlatok 80%-án való részvétel. |

## 6. Elsajátítandó jellemző kompetenciák

|                                    |   |
|------------------------------------|---|
| <b>Szakmai kompetenciák</b>        | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Legyenek képesek felismerni és különbséget tenni egy normál és egy mutáns emberi kariotípus közt, ismerjenek több, kromoszóma rendellenességből adódó genetikai betegséget, és ismerjék ezek következményeit.</li> <li>• Legyenek képesek szakirodalmat keresni, a tantárgy témájába illő cikkeket kidolgozni és előadni.</li> </ul> |
| <b>Transzverzális kompetenciák</b> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Az újonnan tanult fogalmak használata más szakterületeken is.</li> <li>• Az elméleti órákon tanult fogalmak használata a szemináriumok alkalmával is.</li> </ul>   |

## 7. A tantárgy célkitűzései (az elsajátítandó jellemző kompetenciák alapján)

|                                      |  |
|--------------------------------------|--|
| 7.1 A tantárgy általános célkitűzése | <ul style="list-style-type: none"> <li>• A tantárgy elsődleges célja az, hogy a diákok általános ismereteket szerezzenek az orvosi genetikáról, ismerjenek és alkalmazzanak különböző citogenetikai módszereket.</li> </ul>  |
| 7.2 A tantárgy sajátos célkitűzései  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Az Orvosi genetika tantárgy fő célja, hogy a diákok ismerjék és megértsék a genetikai öröklődés alapjait a citomorfológia keretén belül, tudjanak felismerni egy normál és egy mutáns humán kariotípust, autoszómális és nemi kromoszómális mutációkat, a mutációk hatását, valamint az öröklődés törvényeit és az öröklődés patológiáját.</li> <li>• Képesek legyenek felismerni és kiértékelni különböző genetikai mintákat.</li> </ul> |

## 8. A tantárgy tartalma

| 8.1 Előadás   | Didaktikai módszerek | Megjegyzések |
|---|----------------------|--------------|
| 1. Bevezetés. Az orvosi genetika alapjai és szerepe: orvosgenetikai alapfogalmak.                                     | frontális előadás    | 2 óra        |
| 2. Öröklődés: citomorfologia, citogenetikai vizsgálatok, humán kariotípus, kromoszóma sávozás.                        | frontális előadás    | 2 óra        |
| 3. Öröklődés: kóros humán kariotípus, autoszómális rendellenességek, nemi kromoszóma rendellenességek.                | frontális előadás    | 2 óra        |
| 4. Öröklődés törvényei: autoszómális domináns és autoszómális recesszív öröklődés.                                    | frontális előadás    | 2 óra        |
| 5. Öröklődés törvényei: intermedier, multifaktoriális és nemi kromoszómához kötött öröklődés.                         | frontális előadás    | 2 óra        |
| 6. Általános citogenetika: normal humán kariotípus, kromoszómális heteromorfizmus, mitózis, meiózis, spermatogenezis. | frontális előadás    | 2 óra        |

|  |                       |              |
|--|-----------------------|--------------|
| 7. Az öröklődés patológiája: anyagcsere-, zsírsav- és aminosav betegségek.   | frontális előadás     | 2 óra        |
| 8. Az öröklődés patológiája: a vér-, epitélium- és kötőszöveti betegségek  | frontális előadás     | 2 óra        |
| 9. Mutációk és hatásuk: szomatikus- és csírasejtek mutációi, mutagén hatások.  | frontális előadás     | 2 óra        |
| 10. Embriológiai és teratológiai alapfogalmak: gametopátiák, blasztopátiák, embriópátiák, teratológia.   | frontális előadás     | 2 óra        |
| 11. Embriionális hemolitikus betegségek: az Rh és ABO vércsoport inkompatibilitása, apasági teszt.   | frontális előadás     | 2 óra        |
| 12. Onkogenézis és rák: onkogenetikai alapfogalmak, rák kialakulása és kezelése.   | frontális előadás     | 2 óra        |
| 13. Genetikai vizsgálatok, epidemiológiai alapfogalmak: epidemiológiai analízisek.   | frontális előadás     | 2 óra        |
| 14. Genetikai tanácsadás: öröklődő genetiakai betegségek, genetikai tanácsadás, prenatális diagnosztika.   | frontális előadás     | 2 óra        |
| Könyvészet   |                       |              |
| <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Klinikai Genetika, Papp Z., 1995</li> <li>2. A Klinikai Genetika Alapjai, Szemere G., 2000</li> <li>3. Genes IX, Lewin B., 2007</li> </ol> |                       |              |
| 8.2 Szeminárium / Labor  | Didaktikai módszerek  | Megjegyzések |
| 1. Az orvosi genetika alapjai és szerepe: genetikai alapfogalmak.  | frontális megbeszélés | 2 óra        |
| 2. Citomorfológia, citogenetikai vizsgálatok, humán kariotípus, kromoszóma sávozási technikák.   | frontális megbeszélés | 2 óra        |
| 3. Autoszómális- és nemi kromoszóma diszfunkciók vizsgálata. Kariotípus vizsgálati lapok.  | frontális megbeszélés | 2 óra        |
| 4. Autoszómális- domináns és recesszív öröklődés.  | frontális megbeszélés | 2 óra        |
| 5. Intermedier, nemi kromoszómális és multifaktoriális öröklődés.  | frontális megbeszélés | 2 óra        |
| 6. Citogenetikai vizsgálati módszerek: humán kariotípus vizsgálatok.   | frontális megbeszélés | 2 óra        |
| 7. Referátumok bemutatása: szénhidrát-, lipid- és aminosav anyagcsere rendellenességekről.   | frontális bemutatás   | 2 óra        |
| 8 Referátumok bemutatása: öröklött vér-, epitélium és kötőszöveti rendellenességekről.   | frontális bemutatás   | 2 óra        |
| 9. Mutagén tényezők és hatásuk: germinatív és szomatikus mutációk.   | frontális megbeszélés | 2 óra        |
| 10. Gametopátiákat, blasztopátiákat és embriópátiákat szemléltető képek kiértékelése.  | frontális megbeszélés | 2 óra        |
| 11. Az Rh és ABO vércsoport inkompatibilitás vizsgálata, apasági teszt.  | frontális megbeszélés | 2 óra        |
| 12. Rák kialakulása, onkogenezis, onkogének.   | frontális megbeszélés | 2 óra        |
| 13. Epidemiológiai vizsgálati módszerek.   | frontális megbeszélés | 2 óra        |
| 14. Bioetika a genetikai tanácsadásban.  | frontális megbeszélés | 2 óra        |
| Könyvészet   |                       |              |

1. Klinikai Genetika, Papp Z., 1995
2. A Klinikai Genetika Alapjai, Szemere G., 2000
3. Genetika, Weaver R.F. and Hedrick P.W., 2000
4. Genes IX, Lewin B., 2007
5. Biology: Science for Life: Coleen Belk and Wirginia Borden, 2003
6. <http://klinikaigenetika.hu/>

**9. Az episztemikus közösségek képviselői, a szakmai egyesületek és a szakterület reprezentatív munkáltatói elvárásainak összhangba hozása a tantárgy tartalmával.**

- Az előadások anyaga hasonlít a külföldi egyetemeken tartott előadások elméleti anyagához, az információk folyamatosan frissülnek az újonnan megjelenő szakirodalmi anyagoknak megfelelően.

**10. Értékelés**

| Tevékenység típusa   | 10.1 Értékelési kritériumok                                      | 10.2 Értékelési módszerek | 10.3 Aránya a végső jegyben |
|--|--|---------------------------|-----------------------------|
| 10.4 Előadás   | A leadott kurzusok anyagának ismerete.                           | Írásbeli vizsga.          | 80%                         |
|  | A tanult információk használata új kontextusban.                 |                           |                             |
| 10.5 Szeminárium / Labor   | Az elsajátított fogalmak megfelelő kontextusban való használata. | Szóbeli vizsga.           | 20%                         |
|  | Normál és kóros kariotípusok felismerése és értékelése.          |                           |                             |
| 10.6 A teljesítmény minimumkövetelményei   |  |                           |                             |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• A kurzus anyagának 50%-os ismerete.</li> <li>• A szemináriumokon elsajátított információk 60%-os ismerete.</li> </ul> |  |                           |                             |

Kitöltés dátuma

2022.02.08

Előadás felelőse

Dr. Székely Gyöngyi

Szeminárium felelőse

Dr. Székely Gyöngyi

Az intézeti jóváhagyás dátuma

.....

Intézetigazgató

Dr. László Zoltán