

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 90%-án való részvétel.

6. Elsajátítandó jellemző kompetenciák

Szakmai kompetenciák	<ul style="list-style-type: none">• 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.• Legyenek képesek szakirodalmat keresni, a tantárgy témájába illő cikkeket kidolgozni és előadni.
Transzverzális kompetenciák	<ul style="list-style-type: none">• Az újonnan tanult fogalmak használata más szakterületeken is.• Az elméleti órákon tanult fogalmak használata a szemináriumok alkalmával is.

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

7.1 A tantárgy általános célkitűzése	<ul style="list-style-type: none">• A tantárgy elsődleges célja az, hogy a diákok általános ismereteket szerezzenek az orvosi genetikáról, ismerjenek és alkalmazzanak különböző citogenetikai módszereket.
7.2 A tantárgy sajátos célkitűzései	<ul style="list-style-type: none">• 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.• Képesek legyenek felismerni és kiértékelni különböző genetikai mintákat.

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 AB0 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"> 1. Klinikai Genetika, Papp Z., 1995 2. A Klinikai Genetika Alapjai, Szemere G., 2000 3. Genes IX, Lewin B., 2007 		
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 AB0 vércsoport inkompatibilitás vizsgálata, apasági teszt.	frontális megbeszélés	2 óra
12. Rák kialakulása, onkogenezis, onkogének.	frontális megbeszélés	2 óra
13. Szeminárium pótlása.	frontális megbeszélés	2 óra
14. Ismeretek ellenőrzése.	szóbeli vizsga	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"> • A kurzus anyagának 50%-os ismerete. • A szemináriumokon elsajátított információk 60%-os ismerete. 			

Kitöltés dátuma

2024.07.08

Előadás felelőse

Dr. Székely Gyöngyi, docens

Szeminárium felelőse

Dr. Székely Gyöngyi, docens

Az intézeti jóváhagyás dátuma

.....

Intézetigazgató

Dr. Keresztes Lujza, docens