

A TANTÁRGY ADATLAPJA

Orvosi genetika

Egyetemi tanév 2026-2027

1. A képzési program adatai

1.1. Felsőoktatási intézmény	Babeş-Bolyai Tudományegyetem, Kolozsvár
1.2. Kar	Orvos- és Egészségtudományi Kar
1.3. Intézet	Orvos- és Egészségtudományi Intézet
1.4. Szakterület	Biológia
1.5. Képzési szint	Magiszteri, 4 félév, nappali
1.6. Tanulmányi program/ Képesítés	Orvosi biológia (magyar nyelven)/Biológus (M.Sc.)
1.7. Képzési forma	Nappali

2. A tantárgy adatai

2.1. A tantárgy neve	Orvosi genetika			A tantárgy kódja	BMM6405
2.2. Az előadásért felelős tanár neve	Dr. Székely Gyöngyi				
2.3. A szemináriumért felelős tanár neve	Dr. Székely Gyöngyi				
2.4. Tanulmányi év	I	2.5. Félév	2	2.6. Értékelés módja	Vizsga
2.7. Tantárgy rendszere	Kötelező			2.8. Tantárgy típusa	Alaptárgy

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

3.1. Heti óraszám	4	melyből: 3.2. előadás	2	3.3. szeminárium/labor/projekt	2
3.4. Tantervben szereplő összórászám	126	melyből: 3.5. előadás	28	3.6. szeminárium/labor	28
Az egyéni tanulmányi idő (ET) és az önképzési tevékenységekre (ÖT) szánt idő elosztása:					óra
A tankönyv, a jegyzet, a szakirodalom vagy saját jegyzetek tanulmányozása (ET)					40
Könyvtárban, elektronikus adatbázisokban vagy terepen való további tájékozódás					10
Szemináriumok/ laborok, házi feladatok, portfóliók, referátumok, esszék kidolgozása (nagyobb vagy egyenlő a tantárgy naptárában az ellenőrzési feladatokra előírt összórászámmal)					10
Egyéni készségfejlesztés (tutorálás)					4
Vizsgák					6
Más tevékenységek:					0
3.7. Egyéni tanulmányi idő (ET) és önképzési tevékenységekre (ÖT) szánt idő összórászama					70
3.8. A félév összórászama					126
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 szemináriumok 90%-án való részvétel.

6.1. A tanulmányi program elvégzése során elsajátított kompetenciák (a tantervből kell átvenni)

Szakmai kompetenciák	
Kompetencia kódja	Kompetencia

CP3	A tudományos adatok kritikus elemzésének képessége, valamint a modern módszerek és technológiák értékelése.
CP4	A vizsgálati eredmények helyes értelmezése és ezek összekapcsolása a lehetséges klinikai állapotokkal, a szakmai kompetencia határain belül.
CP6	Az adatok kezelése és az eredmények jelentése, a pontosság, a bizalmas kezelés és a nyomon követhetőség biztosításával.
Transzverzális kompetenciák	
Kompetencia kódja	Kompetencia
CT2	A szakmai etika elveinek, a bizalmas adatkezelés szabályainak, valamint az adatvédelemre és a biobiztonságra vonatkozó előírások betartása.
CT3	Az eredmények, eljárások és műszaki problémák hatékony kommunikálásának képessége.

6.2. A tanulmányi programra jellemző képzési eredmények (a tantervből kell átvenni)

A tantárgy által megcélzott tanulási eredmények		
Kompetencia kódja	Ismeret és megértés (Knowledge and understanding)	Specifikus tudományos készségek (Specific academic skills)
CP1	A genetikai anyag szerkezetére és működésére, az emberi betegségek molekuláris mechanizmusaira, valamint a molekuláris diagnosztika és terápia alapelveire vonatkozó előrehaladott ismeretek elsajátítása.	A végzős hallgató képes legyen a molekuláris orvosi biológia fogalmait és információit elemezze, integrálja és alkalmazza a fiziológiai és kóros folyamatok értelmezésében, tudományos érvelést és kritikus gondolkodást használva.
CP5	A gén- és kromoszómamutációkra, az öröklődés mechanizmusaira, a kromoszóma-rendellenességekre, valamint az örökletes betegségek és a daganatok genetikai alapjaira vonatkozó magas szintű ismeretek elsajátítása.	A végzős hallgató képes legyen a genetikai és kromoszómális szindrómák fenotípusos felismerésére, a kariotípusok és szekvenciavariánsok értelmezésére a nemzetközi nevezéktan szerint, valamint a genetikai eltérések klinikai tünetekkel való összekapcsolására
CP6	A modern molekuláris genetikai és citogenetikai technikák (PCR, qPCR, szekvenálás, citogenetikai vizsgálatok) alapelveinek és alkalmazásainak ismerete, amelyek a genotípus meghatározásában és a genetikai betegségek diagnosztikájában használatosak.	A végzős hallgató képes legyen a genotípus meghatározásához szükséges laboratóriumi technikák alkalmazására, a szekvenálási eredmények értelmezésére, családfák készítésére és elemzésére, valamint az öröklődési valószínűségek kiszámítására.

7. Tárgy-specifikus tanulási eredmények

Ismeret és megértés (Knowledge and understanding)
1. A végzős hallgató ismeri és érti a daganatképződés, a tumorprogresszió és az áttétképzés sejtes és molekuláris mechanizmusait, valamint az onkológiai molekuláris diagnosztika alapelveit.
Specifikus tudományos készségek (Specific academic skills)
1. A végzős hallgató képes értelmezni az onkológiában alkalmazott sejtes és molekuláris biológiai technikákkal nyert adatokat, valamint releváns kísérleti terveket kidolgozni.

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 kromoszómákhoz 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. Embriónális 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 genetikai betegségek, genetikai tanácsadás, prenatális diagnosztika.	frontális előadás	2 óra

Könyvészet

1. , Papp Z., Klinikai Genetika, 1995
2. Szemere G., A Klinikai Genetika Alapjai, 2000
3. Lewin B., Genes IX, 2007
4. Borissza E., Villányi A., Zentai G., Ötösöm lesz genetikából, Műszaki Kiadó, 2010

8.2 Szeminárium	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

 <p>10 INEGALITĂȚI REDUSE</p>	 <p>11 ORĂȘE ȘI COMUNITĂȚI DURABILE</p>	 <p>12 CONSUM ȘI PRODUCȚIE RESPONSABILĂ</p>	 <p>13 ACȚIUNE CLIMATICĂ</p>	 <p>14 VIAȚĂ ACVATICĂ</p>	 <p>15 VIAȚĂ TERESTRĂ</p>	 <p>16 PACE, JUSTIȚIE ȘI INSTITUȚII EFICIENTE</p>	 <p>17 PARTENERIATE PENTRU REALIZAREA OBIECTIVELOR</p>	<p>Nem aplicabil</p>
								

Kitöltés időpontja:
2026.04.04

Előadás felelőse:
Dr. Székely Gyöngyi

Szeminárium felelőse:
Dr. Székely Gyöngyi

Az intézeti jóváhagyás dátuma:
2026.04.20

Intézetigazgató:
Dr. Vlad-Alexandru Toma