

A TANTÁRGY ADATLAPJA

GENETIKAI TANÁCSADÁS

Egyetemi tanév 2026-2027

1. A képzési program adatai

1.1. Felsőoktatási intézmény	Babeş-Bolyai Tudományegyetem, Kolozsvár
1.2. Kar	Orvosi- és Egészségtudományi Kar
1.3. Intézet	Orvosi- és Egészségtudományi Intézet
1.4. Szakterület	Biológia
1.5. Képzési szint	Magiszteri, 4 félév
1.6. Tanulmányi program/ Képesítés	Orvosi biológia, biológus
1.7. Képzési forma	Nappali képzés

2. A tantárgy adatai

2.1. A tantárgy neve	Genetikai tanácsadás			A tantárgy kódja	BMM6305
2.2. Az előadásért felelős tanár neve	Dr. Kovács Levente, adjunktus				
2.3. A szemináriumért felelős tanár neve	Dr. Kovács Levente, adjunktus				
2.4. Tanulmányi év	2	2.5. Félév	1	2.6. Értékelés módja	Kollokvium
2.7. Tantárgy rendszere	Választható			2.8. Tantárgy típusa	Szaktárgy

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

3.1. Heti óraszám	6	melyből: 3.2. előadás	2	3.3. szeminárium/labor/projekt	4
3.4. Tantervben szereplő összóraszám	154	melyből: 3.5. előadás	28	3.6. szeminárium/labor	28
3.5 Az egyéni tanulmányi idő (ET) és az önképzési tevékenységekre (ÖT) szánt idő elosztása:					Óra
3.5.1. A tankönyv, a jegyzet, a szakirodalom vagy saját jegyzetek tanulmányozása (ET)					42
3.5.2. Könyvtárban, elektronikus adatbázisokban vagy terepen való további tájékozódás					24
3.5.3. Szemináriumok/ laborok, házi feladatok, portfóliók, referátumok, esszék kidolgozása (nagyobb vagy egyenlő a tantárgy naptárában az ellenőrzési feladatokra előírt összóraszámmal)					20
3.5.4. Egyéni készségfejlesztés (tutorálás)					6
3.5.5. Vizsgák					6
3.5.6. Más tevékenységek:					0
3.7. Egyéni tanulmányi idő (ET) és önképzési tevékenységekre (ÖT) szánt idő összóraszama					98
3.8. A félév összóraszama					154
3.9. Kreditszám					6

4. Előfeltételek (ha vannak)

4.1. tantervi	Genetika
4.2. kompetenciabeli	A mendeli öröklődésmentet ismerte A öröklődés molekuláris alapjainak ismerete

5. Feltételek (ha vannak)

5.1. Az előadás lebonyolításának feltételei	Laptoppal, videovetítővel és megfelelő szoftverrel (PowerPoint, Word, multimédiás programok, Internet) ellátott előadóterem
5.2. A szeminárium/ labor lebonyolításának feltételei	Megfelelően felszerelt laboratórium: általános laboratóriumi eszközök, centrifugák, fénymikroszkópok. Ezeket az eszközöket a Biológia-Földtan Kar bocsátja a rendelkezésre.

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 multidiszciplináris csapatban való együttműködés képessége a munkafolyamat és a szolgáltatások minőségének javítása érdekében.
CT3	A szakmai etika elveinek, a bizalmas adatkezelés szabályainak, valamint az adatvédelemre és a biobiztonságra vonatkozó előírások betartása.

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)
CP5	Előrehaladott ismeretek elsajátítása a gén- és kromoszóma-mutációkról, az öröklődés mechanizmusairól, a kromoszóma-rendellenességekről, valamint az örökletes betegségek és a rák genetikai alapjairól	A hallgató képes legyen genetikai és kromoszómális szindrómák fenotípusos felismerésére, kariotípusok és szekvenciavariánsok értelmezésére a nemzetközi nomenklátúra szerint, valamint a genetikai eltérések klinikai megnyilvánulásokkal való összekapcsolására.
CP6	A modern molekuláris genetikai és citogenetikai technikák alapelvei és alkalmazásai a genotípus meghatározásában és a genetikai betegségek diagnosztikájában (PCR, qPCR, szekvenálás, citogenetikai elemzések)	A hallgató képes legyen laboratóriumi technikák alkalmazására a genotípus meghatározásához, szekvenálási eredmények értelmezésére, családfák készítésére és elemzésére, valamint az öröklődési valószínűségek kiszámítására.

7. Tárgy-specifikus tanulási eredmények

Ismeret és megértés (Knowledge and understanding)
Előrehaladott ismeretek elsajátítása a gén- és kromoszóma-mutációkról, az öröklődés mechanizmusairól, a kromoszóma-rendellenességekről, valamint az örökletes betegségek és a rák genetikai alapjairól
A modern molekuláris genetikai és citogenetikai technikák alapelvei és alkalmazásai a genotípus meghatározásában és a genetikai betegségek diagnosztikájában (PCR, qPCR, szekvenálás, citogenetikai elemzések)
Specifikus tudományos készségek (Specific academic skills)

A hallgató képes legyen genetikai és kromoszomális szindrómák fenotípusos felismerésére, kariotípusok és szekenciavariánsok értelmezésére a nemzetközi nomenklatúra szerint, valamint a genetikai eltérések klinikai megnyilvánulásokkal való összekapcsolására.

A hallgató képes legyen laboratóriumi technikák alkalmazására a genotípus meghatározásához, szekvenálási eredmények értelmezésére, családfák készítésére és elemzésére, valamint az öröklődési valószínűségek kiszámítására.

8. A tantárgy tartalma

8.1 Előadás	Didaktikai módszerek	Megjegyzések
Bevezetés a genetikai tanácsadásba	Előadás, megbeszélés, Jelenléti óra	2 óra
Genetikai betegségek öröklődése, családi halmozódás, Hardy Weinberg szabály	Előadás, megbeszélés, Jelenléti óra	2 óra
Fejlődési rendellenességek osztályozása, példák	Előadás, megbeszélés, Jelenléti óra	2 óra
Genetikai tanácsadás: típusok, prenatális genetikai vizsgálatok	Előadás, megbeszélés, Jelenléti óra	2 óra
Genetikai tanácsadás: példák megértése és elsajátítása	Előadás, megbeszélés, Jelenléti óra	2 óra
Embriológiai és teratológiai fogalmak: gametopátiák, blasztopátiák, embriopátiák, fetopátiák, fizikai tényezők, epidemiológiai teratológia	Előadás, megbeszélés, Jelenléti óra	2 óra
Méhen belüli bakteriális fertőzések: sifilis congenitalis, brucellosis, gonorrhoea, streptococcus, stb.	Előadás, megbeszélés, Jelenléti óra	2 óra
Bioetika a genetikai tanácsadásban: genetikai betegségek okainak feltárása.	Előadás, megbeszélés, Jelenléti óra	2 óra
Genetikai ismeretek átadása: genetikai betegségek megjelenési okainak magyarázata.	Előadás, megbeszélés, Jelenléti óra	2 óra
Az anya magas életkora: genetikai betegségek gyakoribb megjelenése gyermekeinél.	Előadás, megbeszélés, Jelenléti óra	2 óra
Genetikai mintavétel módja és fontossága terhesség esetén: amniocentézis.	Előadás, megbeszélés, Jelenléti óra	2 óra
A főtusz nemének meghatározása, módszerek.	Előadás, megbeszélés, Jelenléti óra	2 óra
A terhesség utolsó stádiuma: szülők felvilágosítása a főtusz egészségi állapotáról.	Előadás, megbeszélés, Jelenléti óra	2 óra
Az ultrahang vizsgálat fontossága terhesség alatt.	Előadás, megbeszélés, Jelenléti óra	2 óra
Könyvészet:		

1. Harper's Practical Genetic Counselling, Eighth Edition: Angus Clarke, 2019, Editura CRC Press, London
2. A Klinikai Genetika Alapjai: Szemere Gyorgy, 2000, Editura SZOTE
3. Klinikai Genetika: Papp Zoltan, 1995, Editura Golden Book Budapest
4. Genetika: Robert F. Weaver and Philip W. Hedrick, Genetika, 2000, Editura Panem
5. <http://www.pathology.washington.edu/galleries/cytogallery/>

8.2 Szeminárium/ Labor	Didaktikai módszerek	Megjegyzések
Családfaanalízis alkalmazása genetikai tanácsadásban autoszómális recesszív öröklődés esetén	Kooperatív oktatás, megbeszélés és vita.	2 óra
Családfaanalízis alkalmazása genetikai tanácsadásban autoszómális domináns öröklődés esetén	Kooperatív oktatás, megbeszélés és vita.	2 óra
Családfaanalízis alkalmazása genetikai tanácsadásban nemhez kötött öröklődés esetén	Kooperatív oktatás, megbeszélés és vita.	2 óra
Vércsoportok öröklődése és a genetikai tanács	Kooperatív oktatás, megbeszélés és vita.	2 óra
Genetikai tanácsadás mitokondriumokat érintő betegségek esetén	Kooperatív oktatás, megbeszélés és vita.	2 óra
Genetikai tanácsadás mitokondriális öröklődésű betegségek esetén	Kooperatív oktatás, megbeszélés és vita.	2 óra
A genetikai tanácsadást érintő etikai kérdések 1 - mesterséges megtermékenyítés	Kooperatív oktatás, megbeszélés és vita.	2 óra
A genetikai tanácsadást érintő etikai kérdések 2 - „háromszülős” gyerekek	Kooperatív oktatás, megbeszélés és vita.	2 óra
A genetikai tanácsadást érintő etikai kérdések 3 – génmódosított gyerekek (esettanulmány: a CRISPR babák és He professzor)	Kooperatív oktatás, megbeszélés és vita.	2 óra
A genetikai tanácsadást érintő etikai kérdések 4 – klónozás (esettanulmány: Antinori professzor és a klónozott magzatok)	Kooperatív oktatás, megbeszélés és vita.	2 óra
A genetikai tanácsadást érintő etikai kérdések 5 – egészségügyi kérdések (esettanulmány: a Theranos botrány)	Kooperatív oktatás, megbeszélés és vita.	2 óra
A genetikai tanácsadás és a modern diagnosztikai eljárások	Kooperatív oktatás, megbeszélés és vita.	2 óra









A genetikai tanácsadás és a modern illetve jövőbeli kezelési eljárások	Kooperatív oktatás, megbeszélés és vita.	2 óra
Mesterséges intelligencia a genetikai tanácsadásban	Kooperatív oktatás, megbeszélés és vita.	2 óra
Könyvészet <ol style="list-style-type: none"> 1. Pyeritz, R. E., Korf, B. R., & Grody, W. W. (2022). <i>Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics: Clinical Principles and Applications</i>. Academic Press. ISBN: 978-0-12-812537-3. 2. LeRoy, B. S., Veach, P. M., & Bartels, D. M. (2010). <i>Genetic Counseling Practice: Advanced Concepts and Skills</i>. Wiley-Blackwell. ISBN: 978-0-470-98946-2. 3. Bennett, R. L. (2010). <i>The Practical Guide to the Genetic Family History</i>. Wiley-Blackwell. ISBN: 978-0-470-48001-3. 4. https://medium.com/@xtn13/the-future-of-genetic-counseling-with-ai-and-machine-learning-f28a51e4bf8a 		

9. Értékelés

Tevékenység típusa	9.1 Értékelési kritériumok	9.2 Értékelési módszerek	9.3 Aránya a végső jegyben
9.4 Előadás	Elméleti ismeretek ellenőrzése	Félévvégi írásbeli vizsga	60%
9.5 Szeminárium/ Labor	Gyakorlati ismeretek ellenőrzése	Félévvégi írásbeli vizsga	40%
9.6 A teljesítmény minimumkövetelményei			
...			

10. SDG-ikonok (Fenntartható fejlődési célok/ Sustainable Development Goals)

		A fenntartható fejlődés általános ikonja						
								

<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	X	X	X	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
								Nem aplicabil
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Kitöltés időpontja:
2026. 04. 14.

Előadás felelőse:

Szeminárium felelőse:

Az intézeti jóváhagyás dátuma:

Intézetigazgató: