

Semmelweis Egyetem Általános Orvostudományi Kar - orvos osztatlan képzés
A gesztorintézet (és az esetleges közreműködő intézetek) megnevezése:
Bioinformatika Tanszék

A tárgy neve: Klinikai bioinformatika
Angol nyelven: Clinical bioinformatics
Német nyelven: Klinische Bioinformatics

Tantárgy kreditértéke: 3
Szemeszter: 5. szemeszter
(amelyben a mintatanterv szerint történik a tantárgy oktatása)

Heti óraszám	Előadás	Gyakorlat	Szeminárium
0.0	0.0	0.0	0.0

Féléves óraszám	Előadás	Gyakorlat	Szeminárium
43.0	19.0	24.0	0.0

Tantárgy típusa:
kötelezően választható

Tanév:
2025/26

Kötelezően- vagy szabadon választható tantárgy esetén a képzés nyelve:
magyar

Tantárgy kódja:
AOVBIN1238_1M
(Új tárgy esetén Dékáni Hivatal tölti ki, jóváhagyást követően)

Tantárgyfelelős neve: Dr. Győrffy Balázs
Tantárgyfelelős munkahelye, telefonos elérhetősége: Bioinformatika Tanszék, 06-30-514-2822
Tantárgyfelelős beosztása: tanszékvezető egyetemi tanár
Tantárgyfelelős habilitációjának kelte és száma: 2017.03.21., PPKE-J-1/2017 Hab

A tantárgy oktatásának célkitűzése, helye az orvospépzés kurrikulumban:

A napjainkban futó orvosbiológiai kutatások kétharmada tartalmaz egy bioinformatikai eszközt. Mik ezek? A kurzus során a bioinformatika négy fő területét (bioinformatikai alapok, az omika, az integratív tudomány és a mesterséges intelligencia) mutatjuk be előadások formájában. A gyakorlati képzés során a legfontosabb programok használatát sajátítja el a hallgató. A gyakorlatnak része egy következő generációs szekvenálás kiértékelése is. A

kurzus során olyan gyakorlati tudást szereznek meg a hallgatók, amelyet későbbi tudományos munka

során (pld. TDK, szakdolgozat, PHD, klinikai kutatások) minden nap tudnak hasznosítani.

A tantárgy feldolgozásának módja (előadás, csoportmunka, gyakorlat stb.):

elmélet (58 darab 15 perces előadás) + gyakorlat (24 darab 45 perces gyakorlat)

A tárgy sikeres elvégzése milyen kompetenciák megszerzését eredményezi:

A hallgató megismeri a rendelkezésre álló bioinformatikai módszereket és képessé válik az ezek alkalmazására. Az egyes módszerek hátrányait és előnyeit ismeri, a kutatási eredmények és a klinikai vizsgálatok értelmezése során a hibákat felismeri.

Tantárgyi kimeneti javaslat (kapcsolódó tárgyak megjelölése KÓDJA):

A tárgy felvételéhez, illetve elsajátításához szükséges előtanulmányi feltétel(ek):

Orvosi élettan II., Molekuláris sejtbiológia II.

Több féléves tárgy esetén a párhuzamos felvétel lehetőségére, illetve engedélyezésének felvételeire vonatkozó álláspont:

-

A kurzus megindításának hallgatói létszámfeltételei (minimum, maximum), a hallgatók kiválasztásának módja:

Legkisebb hallgatói létszám: 20

Legmagasabb hallgatói létszám: 60

A tárgy részletes tematikája amennyiben a tárgy modulokra osztható, kérem jelezze): (Az elméleti és gyakorlati oktatást órákra (hetekre) lebontva, sorszámozva külön-külön kell megadni, az előadók és a gyakorlati oktatók nevének feltüntetésével, megjelölve a vendégoktatókat. Mellékletben nem csatolható! Vendégoktatókra vonatkozóan minden esetben szükséges CV csatolása!)

Elméleti oktatás:

I. blokk: Bioinformatikai alapok

A1. Bevezetés a bioinformatika tantárgyba (Prof. Dr. Gyórfy Balázs)

A2. Tanuló és tesztalmaz alkalmazása (Dr. Fekete János Tibor)

- A3. Statisztikai hibák és a dichotómia fogalma (Dr. Fekete János Tibor)
- A4. Túlélés-elemzés: Cox regresszió és a Kaplan-Meier plot (Prof. Dr. Gyórfy Balázs)
- A5. ROC elemzés: szenzitivitás, specificitás, előrejelzés értéke (Dr. Fekete János Tibor)
- A6. Többszörös hipotézis teszt (Prof.Dr. Gyórfy Balázs)
- A7. Regresszió módszerek (Dr. Menyhárt Otília)
- A8. Meta-analízis: grafikai ábrázolási módszerek (Prof. Dr. Gyórfy Balázs)
- A9. Meta-analízis: statisztikai módszerek (Dr. Fekete János Tibor)
- A10. Network-meta-analízis (Dr. Fekete János Tibor)

I. blokk elméleti óraszám: 3,3 óra (150 perc)

II. blokk: Genomika és transzkriptomika

- G1. Szekvenálás bevezető (Prof. Dr. Gyórfy Balázs)
- G2. Hasonló gének és fehérjék, blast (Prof. Dr. Gyórfy Balázs)
- G3. Az adatok minőségellenőrzése (Dr. Munkácsy Gyöngyi)
- G4. Adatok illesztése referencia genomra (Dr. Munkácsy Gyöngyi)
- G5. Mutációk azonosítása (SNV, indelek) normál és tumor mintából (Dr. Munkácsy Gyöngyi)
- G6. Mutációk következményének meghatározása (Dr. Munkácsy Gyöngyi)
- G7. Klinikailag releváns variánsokra szűrés, ClinVar, dbSNP (Dr. Munkácsy Gyöngyi)
- G8. CNV (Dr. Munkácsy Gyöngyi)
- G9. Mintafeldolgozási melléktermékek azonosítása és kiszűrése (Dr. Menyhárt Otília)

II. blokk elméleti óraszám: 3 óra (135 perc)

III. blokk: Transzkriptomika

- T1. Proteomika és transzkriptomika: pre-processing: (Prof.Dr. Gyórfy Balázs)
- T2. Transzkriptomika: RNAseq adatok feldolgozása (Prof.Dr. Gyórfy Balázs)
- T3. Single cell adatok feldolgozása (Prof.Dr. Gyórfy Balázs)

T4. Változók közötti korreláció (Dr. Menyhárt Otília)

T5. Két csoport grafikai összehasonlítása: boxplot, hegedű-plot, sűrűség-plot, hőtérkép, korreláció, mátrix (Dr. Bartha Áron)

T6. Regresszió alapok (Dr. Menyhárt Otília)

T7. Génontológia (Dr. Fekete János Tibor)

III. blokk elméleti óraszám: 2,3 óra (105 perc)

IV. blokk: Proteomika

P1. Antitest alapú kiértékelés (Dr. Munkácsy Gyöngyi)

P2. Tömegspektrometria I. - Proteinek minőségi meghatározása (Dr. Bartha Áron)

P3. Tömegspektrometria II. - Proteinek mennyiségi mérése (Dr. Bartha Áron)

P4. Fehérjeszerkezet meghatározás: fizikai/kémiai módszerek (Dr. Tusnády Gábor)

P5. Fehérjeszerkezet modellezés: az egyszerűtől a bonyolultig (Dr. Tusnády Gábor)

P6. Transzmembrán fehérjék szerkezetének modellezése (Dr. Tusnády Gábor)

P7. Biológiai funkciók meghatározása és az Uniprot (Dr. Dobson László)

P8. Rendezetlen fehérjék funkcióinak azonosítása (Dr. Dobson László)

P9. Funkcionális fehérje modulok azonosítása (Dr. Dobson László)

P10. Az AlphaFold használata (Dr. Dobson László)

IV. blokk elméleti óraszám: 3,3 óra (150 perc)

V. blokk: Mesterséges intelligencia

M1. Gépi tanulás eszközei (Dr. Fekete János Tibor)

M2. A Bayes szabály (Dr. Fekete János Tibor)

M3. Főkomponens elemzés (Dr. Bartha Áron)

M4. Fürtelemző programok: távolságmérés (Dr. Posta Máté)

M5. Fürtelemző programok: clustering (Dr. Posta Máté)

M6. Neurális háló alapok (Dr. Posta Máté)

- M7. Rekurzív neurális háló (Dr. Menyhárt Otília)
- M8. Konvolúciós neurális háló (Dr. Dobson László)
- M9. Döntési fa a klinikai gyakorlatban (Dr. Bartha Áron)
- M10. Változó szelekció (Dr. Menyhárt Otília)
- M11. Support Vector Machines (Dr. Fekete János Tibor)
- M12. Az általános előtanult transzformátor (Dr. Fekete János Tibor)
- V. blokk elméleti óraszám: 4 óra (180 perc)*

VI. blokk: Integratív tudomány

- X1. Multi-omika (Dr. Menyhárt Otília)
- X2. A reprodukálhatóság kérdése orvosbiológiai kutatásokban (Dr. Menyhárt Otília)
- X3. Chip-seq és ATAC-seq adatok kiértékelése (Dr. Bálint Bálint)
- X4. DNS metilációs adatok kiértékelése (Müller Dalma)
- X5. Epigenetikai adatbázisok (Müller Dalma)
- X6. Az Excel használata adatbáziskezeléshez (Dr. Munkácsy Gyöngyi)
- X7. Adatbányászat: Irodalomkutatás és AI (Dr. Munkácsy Gyöngyi)
- X8. A REDcap felhasználása (Dr. Menyhárt Otília)
- X9. Időtorzítás és függőség (Dr. Menyhárt Otília)
- X10. Blokklánc és adatbiztonság (Dr. Bartha Áron)
- VI. blokk elméleti óraszám: 3,3 óra (150 perc)*

Gyakorlati oktatás:

I. blokk: Bioinformatikai alapok

- GY1. Túlélés-elemzés: Cox regresszió és a Kaplan-Meier plot, 2 óra (Prof. Dr. Gyórfy Balázs)
- GY2. ROC elemzés, 2 óra (Dr. Fekete János Tibor)
- GY3. Többszörös hipotézis teszt, 2 óra (Prof. Dr. Gyórfy Balázs)

GY4. Bevezetés a galaxy rendszer használatába, 1 óra (Dr. Menyhart Otília)

I. blokk gyakorlati óraszám: 7 óra (315 perc)

II-III. blokk: Genomika és transzkriptomika

GY5. Az adatok minőségellenőrzése, 2 óra (Dr. Munkácsy Gyöngyi)

GY6. Adatok illesztése referencia genomra, 2 óra (Dr. Munkácsy Gyöngyi)

GY7. Variáns azonosítás, 2 óra (Kovács Szonja Anna)

GY8. Mutációk következményeinek meghatározása, 2 óra (Dr. Munkácsy Gyöngyi)

GY9. Transzkriptomika: RNAseq adatok feldolgozása, 2 óra (Prof. Dr. Gyórfy Balázs)

II-III. blokk gyakorlati óraszám: 10 óra (450 perc)

V. blokk: Mesterséges intelligencia

GY10. Fürtelemzés, 1 óra (Dr. Menyhart Otília)

GY11. Klasszifikáció, 2 óra (Dr. Fekete János Tibor)

GY12. Regresszió, 1 óra, (Dr. Menyhart Otília)

GY13. Mélytanulás, 2 óra (Dr. Fekete János Tibor)

V. blokk összesített gyakorlati óraszám: 6 óra (270 perc)

VI. blokk: Integratív tudomány

GY14. Epigenetika, 1 óra (Dr. Bálint Bálint)

VI. blokk összesített gyakorlati óraszám: 1 óra (45 perc)

Az utolsó gyakorlati alkalom során konzultációra van lehetőség.

Kurzus teljes elméleti óraszám: 19,3 óra (870 perc)

Kurzus teljes gyakorlati óraszám: 24 óra (1080 perc)

A tömbösített napi beosztás tematikai elosztással (témaszámok a fenti lista alapján):

Nap	Elmélet	Gyakorlat	Óraszám
1	A1-A8	GY1, GY2, GY3	8.7
2	A9-A10; G1-G9	GY4, GY5, GY6	8.7
3	T1-T7; P1	GY7, GY8, GY9	8.7
4	P2-P4; M1-M11	GY10, GY11, GY12	8.7
5	P5-P10; M12; X1-X10	GY13, GY14	8.7

Az adott tantárgy határterületi kérdéseit érintő egyéb tárgyak (kötelező és választható tárgyak egyaránt!). A tematikák lehetséges átfedései (ezek egyeztetése és az átfedések minimalizálása) - KÓDJÁNAK kiválasztása kötelező):

A foglalkozásokon való részvétel követelményei és a távolmaradás pótlásának lehetősége, az igazolás módja a foglalkozásokról való távollét esetén:

A hatályos Tanulmányi és Vizsgaszabályzat szerint. A gyakorlatokon való részvétel kötelező, pótlásra az utolsó gyakorlati alkalommal van lehetőség konzultáció keretén belül.

**A megszerzett ismeretek ellenőrzésének módja a szorgalmi időszakban (beszámolók, zárthelyi dolgozatok száma témaköre és időpontja, értékelésbe beszámításuk módja, pótlásuk és javításuk lehetősége):
(beszámolók, zárthelyi dolgozatok száma témaköre és időpontja, értékelésbe beszámításuk módja, pótlásuk és javításuk lehetősége)**

A gyakorlati oktatáson ismertetett feladatok elvégzése, mely a félév végi értékelés 33.3%-át teszi ki.

A hallgató egyéni munkával megoldandó feladatainak száma és típusa, ezek leadási határideje:

-

A félév aláírásának feltételei:

Az előadásokról és gyakorlatokról történő távolmaradások száma nem lehet több a félév gyakorlatainak 25%-ánál.

Számonkérés típusa:

projektfeladat

Vizsgakövetelmények (tételsor, tesztvizsga témakörei, kötelezően elvárt paraméterek, ábrák, fogalmak, számítások listája, gyakorlati készségek ill. a vizsgaként elismert projektfeladat választható témakörei, teljesítésének és értékelésének kritériumai)

A projektfeladat során egy meghatározott bioinformatikai feladatot kell megoldani, amely egyezik a félév során tanult gyakorlati feladatok egyikével, azonban új adatokat tartalmaz.

A bioinformatikai feladat elvégzése során bármilyen segédeszköz használata lehetséges, beleértve a saját laptop használatát.

Az érdemjegy kialakításának módja és típusa: (Az elméleti és gyakorlati vizsga beszámításának módja, Az évközi számonkérések eredményeinek beszámítási módja, A jegymegajánlás lehetőségei és feltételei)

A félév végi osztályzat kialakítása a gyakorlati oktatáson ismertetett feladatok (33.3%, ha minimum 75%-a beküldésre került) és a projektfeladat (67.7%) alapján ötfokozatú minősítéssel történik.

A tárgyat meghirdető habilitált oktató (tantárgyfelelős) aláírása:

A gesztorintézet igazgatójának aláírása:

Beadás dátuma:
