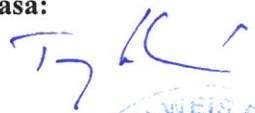
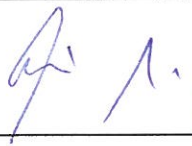


KÖVETELMÉNYRENDSZER

Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar A gesztorintézet (és az esetleges közreműködő intézetek) megnevezése: Gesztorintézet: I. sz. Gyermekklinika. A tantárgy oktatói az I. és II. sz. Gyermekklinika oktatói
A tárgy neve: Genetika a gyermekgyógyászatban Angol nyelven: Genetics in Pediatrics Kreditértéke: 1 Heti óraszám: 1 előadás: 1 gyakorlat: 0 szeminárium: 0 Tantárgy típusa: kötelező kötelezően választható <u>szabadon választható</u>
Tanév: 2021/22.
Tantárgy kódja:
Tantárgyfelelős neve: Dr. Tory Kálmán Munkahelye, telefonos elérhetősége: I. sz. Gyermekklinika (Bókay J. u. 53.), 52772 / 20-8258166 Beosztása: egyetemi docens Habilitációjának kelte és száma: 04/2017. 2017.06.13.
A tantárgy oktatásának célkitűzése, helye az orvosképzés kurrikulumában: A gyermekkori súlyos betegségek döntő része fertőzés vagy örökített betegség. Az fertőzések döntő részére terápiás megoldás született a XX. században. Az örökített betegségek diagnosztika és terápiája jelenti a XXI. század egyik legnagyobb kihívását. Az elmúlt három évtizedben több, mint hatezer betegség kóroki géneje azonosítása, ezen betegségek kórfolyamatának megismerése, a genetikai diagnosztika felállításának a lehetséges forradalmasította a gyermekgyógyászati genetikát. A kóroki variáns azonosítása mára mindennapos igény lett örökített betegség gyanúja esetén. A genetikai diagnosztika algoritmusának, az eredmény értékelésének és a rizikószámításnak az alapjai így az általános orvos ismeretének részét kell képezze. Ezen ismeretek átadása a tantárgy célja.
A tárgy oktatásának helye (előadóterem, szemináriumi helyiség, stb. címe): I. sz. Gyermekklinika, tanterem, Bókay J. u. 54., 1083
A tárgy sikeres elvégzése milyen kompetenciák megszerzését eredményezi: A hallgató megtanul a genetikáról klinikusként, betegorientáltan gondolkodni. Megérti a genetikai kiemelt jelentőségét a gyermekgyógyászatban. Megismeri a leggyakoribb gyermekkori szindrómákat. A monogénes betegségekért felelős gének azonosításának lépéseit. Megismeri a klinikai gyakorlatban a diagnosztikához vezető lépéseket, közvetlen betegbemutatók során. A genetikai analízis egyik legnagyobb kihívását: a patogén és a benignus variánsok elkülönítésének lehetőségeit. Megérti a különböző patogén variánsok mechanizmusának kialakulását, így a genetikai tanácsadáshoz szükséges rizikószámítás alapjait. Megismerkedik a klinikai genetikai etikai kihívásaival. Betekintést kap a klinikai eseteken alapuló genetikai kutatás módszereibe és az általa nyerhető információkba, melyek a XXI. században az orvostudomány fejlődésének egyik legfontosabb mozgatórugói.
A tantárgy felvételéhez, illetve elsajátításához szükséges előtanulmányi feltétel(ek): Genetika és genomika (Genetikai Sejt- és Immunbiológiai Intézet), ötödévesek ajánlott elsősorban
A kurzus megindításának hallgatói létszámfeltételei (minimum, maximum), a hallgatók kiválasztásának módja: minimum: 10, maximum: 300
A kurzusra történő jelentkezés módja: Neptun rendszerben

A tárgy részletes tematikája: A tárgy oktatása 14 45 perces előadás keretében történik.		
1.	A genetika kiemelt szerepe a gyermekgyógyászatban	Tory Kálmán (I. Gyermekklinika)
2.	A gyermekkori genetikai betegségek patomechanizmusa a kóroki eltérés függvényében	Tory Kálmán (I. Gyermekklinika)
3.	Út a diagnózishoz – Minor anomáliák, a morfológiai jegyek alapján felismerhető kromoszóma-rendellenességek	Prof. Fekete György (II. Gyermekklinika)
4.	Út a diagnózishoz – Az anyagcsere-betegségek lehetőségét felvető tünetek, biokémiai eltérések alapján felismerhető betegségek	Zsidegh Petra (I. Gyermekklinika)
5.	A diagnosztikai módszer kiválasztása öröklött gyermekkori betegség gyanúja esetén: kariotipizálás, FISH, aCGH, QMPSF, NGS, Sanger szekvenálás, haplotipizálás	Haltrich Irén (II. Gyermekklinika) és Jávorszky Eszter (I. Gyermekklinika)
6.	A genetikai vizsgálat eredményének értékelése: a kóroki és a benignus eltérés elkülönítése.	Tory Kálmán (I. Gyermekklinika)
7.	Betegbemutatás, megközelítés, diagnózis, rizikószámítás, tanácsadás számbeli kromoszóma-rendellenességekben	Fekete Anett (I. Gyermekklinika)
8.	Betegbemutatás, megközelítés, diagnózis, rizikószámítás, tanácsadás strukturális kromoszóma-rendellenességekben, és transzlokáció esetén	Prof. Fekete György (II. Gyermekklinika)
9.	Betegbemutatás, megközelítés, diagnózis, rizikószámítás, tanácsadás autoszomális recesszív betegségekben.	Tory Kálmán (I. Gyermekklinika)
10.	Betegbemutatás, megközelítés, diagnózis, rizikószámítás, tanácsadás autoszomális domináns és mitokondriális betegségekben	Lengyel Anna (II. Gyermekklinika)
11.	Betegbemutatás, megközelítés, diagnózis, rizikószámítás, tanácsadás X-hez kötött, inkompletten penetráns és multifaktoriális betegségekben	Tory Kálmán (I. Gyermekklinika)
12.	A szomatikus mutációk által meghatározott kórképek: mozaikosság és onkogenetika	Haltrich Irén (II. Gyermekklinika)
13.	Megközelítés az ismeretlen patogenitású kórképekben - állatmodellek és funkcionális vizsgálatok egy potenciálisan új gén azonosítása esetén	Keszthelyi Tália Magdolna (I. Gyermekklinika)
14.	Etikai kérdések, genetikai terápia – mit hoz a jövő? Összefoglaló, konzultáció	Tory Kálmán (I. Gyermekklinika)
Az adott tantárgy határterületi kérdéseit érintő egyéb tárgyak. Klinikai genetika egyhetes blokkosított gyakorlat (Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete)		
A tematikák lehetséges átfedései: A genetikai diagnosztika kérdései fedhetnek át. A gyermekgyógyászati genetikát döntően gyermekgyógyász és klinikai genetikusok tartják, ötvözve a két szakma szemléletét. A gyermekgyógyászatban magasabb arányban megjelenő különböző betegségformák (autoszomális recesszív betegségek, illetve számbeli és strukturális kromoszóma-rendellenességek) miatt látjuk szükségesnek ezen módszerek ismételt tárgyalását.		
A tantárgy sikeres elvégzéséhez szükséges speciális tanulmányi munka: nincs		
A foglalkozásokon való részvétel követelményei és a távolmaradás pótlásának lehetősége: maximum három előadásról való távolmaradás engedélyezett, pótlásra az adott szemeszteren belül nincs lehetőség		
A megszerzett ismeretek ellenőrzésének módja a szorgalmi időszakban: A hetedik előadás első 15 percében írásbeli tesztvizsga, a félév végén szóbeli vizsga		
A félév aláírásának követelményei: maximum 3 előadásról való hiányzás (és megfelelt/kiválóan megfelelt értékelés)		
A vizsga típusa: Hetedik előadáson írásbeli teszt + a szemeszter végén gyakorlati szóbeli vizsga		

Vizsgakövetelmények: Gyakorlati vizsga betegség mellett, az előadások anyagán alapuló kérdésekre megfelelően: - diagnózis felállítása (betegvizsgálat, diagnosztikai algoritmus felállítása) - lelet értékelése: patogén és benignus variánsok elkülönítése - patomechanizmus, rizikószámítás, etikai kérdések
Az osztályzat kialakításának módja és típusa: A számonkérés értékelése háromfokozatú skálán történik a tesztvizsga és a szóbeli vizsga eredménye alapján. Az értékelés során a szóbeli nagyobb súllyal esik latba.
A vizsgára történő jelentkezés módja: Vizsgára a Neptun rendszerben lehet regisztrálni.
A vizsga megisméltésének lehetőségei: Pótvizsgára van lehetőség.
A tananyag elsajátításához felhasználható nyomtatott, elektronikus és online jegyzetek, tankönyvek, segédletek és szakirodalom (online anyag esetén html cím): A tananyag az előadások anyagán alapszik.
A tárgyat meghirdető habilitált oktató (tantárgyfelelős) aláírása: 
A gesztorintézet igazgatójának aláírása: 
Beadás dátuma: 2021.05.30.



Oktatási Bizottság véleménye:
Dékáni hivatal megjegyzése:
Dékán aláírása: