

KÖVETELMÉNYRENDSZER

Semmelweis Egyetem Általános Orvostudományi Kar – orvos osztatlan képzés
A gesztorintézet (és az esetleges közreműködő intézetek) megnevezése:
Gyermekgyógyászati klinika, Bókay utcai részleg

A tárgy neve: Genetika a Gyermekgyógyászatban

Angol nyelven: Genetics in Pediatrics

Német nyelven: -

Kreditértéke: 1

Szemeszter: Harmadévtől választható (őszi félévben)
(amelyben a mintatanterv szerint történik a tantárgy oktatása)

Heti összóraszám: 1	előadás: 1	gyakorlat: 0	szeminárium: 0
----------------------------	-------------------	---------------------	-----------------------

Tantárgy típusa: kötelező kötelezően választható szabadon választható
(KÉRJÜK A MEGFELELŐT ALÁHÚZNI!)

Tanév: 2023/2024

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

Tantárgy kódja: AOSGY1876_1M

(Új tárgy esetén Dékáni Hivatal tölti ki, jóváhagyást követően)

Tantárgyfelelős neve: Dr. Tory Kálmán

Munkahelye, telefonos elérhetősége: 20-8258166

Beosztása: osztályvezető egyetemi docens

Habilitációjának kelte és száma: 04/2017. 2017.06.13

A tantárgy oktatásának célkitűzése, helye az orvosképzés kurrikulumában:

Genetika és gyermekgyógyászat szorosan összefonódik, hiszen a genetikai betegségek döntő része gyermekkorban kerül felismerése, és a gyógyíthatatlan gyermekkori betegségek jelentős része genetikai eredetű. Ezen évszázad a kóroki gének azonosításával kezdődött, és a hátralévő évtizedekben a terápia jelentős fejlődésen fog átmenni. A tantárgy ezen folyamatba enged betekintést a diagnosztikai lehetőségek, a variáns-értékelés, a rizikószámítás, a terápiás lehetőségek és az etikai kihívások tanítása révén.

A tárgy oktatásának helye (előadóterem, szemináriumi helyiség, stb. címe):

Gyermekklinika, Bókay János utcai részleg: 1083 Budapest, Bókay u.53, II. emelet Koós Aurél terem

A tárgy sikeres elvégzése milyen kompetenciák megszerzését eredményezi:

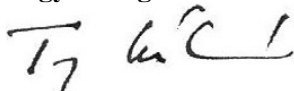
A hallgató megismeri a fizikális vizsgálat genetikailag releváns szempontjait, a genetikai vizsgálatok indikációját, értékelését, a patogén és benignus variánsok elkülönítését, különböző betegségekben az ismétlődés kockázatának számítását, a kutatási és terápiás lehetőségeket.

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

Genetika és genomika

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

Felvehető azon évben, amikor a Genetikai Sejt és Immunbiológiai Intézet tartja az aktuális szemeszterét (Genetika és genomika)
A kurzus megindításának hallgatói létszámfeltételei (minimum, maximum), a hallgatók kiválasztásának módja: minimum 3, maximum 500 hallgató
A tárgy részletes tematikája: Minden óra előadás. Vendégoktatót nem hívunk: minden oktató a Gyermekklinika alkalmazottja.
1. Tory Kálmán: A genetika jelentősége a gyermekgyógyászatban. A gyermekkori genetikai betegségek patomechanizmusa a kóroki eltérés függvényében.
2. Tory Kálmán: Fizikális vizsgálat a genetikus szemével.
3. Kovács Árpád: Út a diagnózishoz – Minor anomáliák, a morfológiai jegyek alapján felismerhető kromoszóma-rendellenességek
4. Zsidegh Petra: Út a diagnózishoz – Az anyagcsere-betegségek lehetőségét felvető tünetek. Biokémiai eltérések alapján felismerhető betegségek. Legfontosabb terápiás konzekvenciák.
5. Haltrich Irén és Jávorszky Eszter: A diagnosztikai módszer kiválasztása öröklött gyermekkori betegség gyanúja esetén: kariotipizálás, FISH, aCGH, QMPSF, NGS, Sanger szekvenálás, haplotipizálás
6. Tory Kálmán: A genetikai vizsgálat eredményének értékelése: a kóroki és a benignus eltérés elkülönítése.
7. Antal Violetta: Számbeli kromoszóma-rendellenességek a gyermekgyógyászatban
8. Pinti Éva: Strukturális kromoszóma-rendellenességek, rizikószámítás kiegyensúlyozott transzlokáció esetén
9. Tory Kálmán: Gyermekkori autoszomális recesszív betegségek: ismérvek, rizikószámítás
10. Lengyel Anna: Az AD és a mitokondriális betegségek
11. Haltrich Irén: A szomatikus mutációk által meghatározott kórképek: mozaikosság és onkogenetika
12. Tory Kálmán: X-hez kötött, inkomplett penetráns és multifaktoriális betegségek
13. Keszthelyi Tália Magdolna: Megközelítés az ismeretlen patogenitású kórképekben - Állatmodellek és funkcionális vizsgálatok egy potenciálisan új gén azonosítása esetén
14. Tory Kálmán: Etikai kérdések, genetikai terápiás lehetőségek. Mit hoz a jövő?
Az adott tantárgy határterületi kérdéseit érintő egyéb tárgyak (kötelező és választható tárgyak egyaránt!). A tematikák lehetséges átfedései: A hallgatók eddigi visszajelzései alapján nincs érdemi átfedés a más tantárgyakban oktatott tananyaggal, és számos új ismeretet kapnak. Gyermekgyógyászati klinikai genetika-oktatás máshol nem történik.
A foglalkozásokon való részvétel követelményei és a távolmaradás pótlásának lehetősége, az igazolás módja a foglalkozásokról való távollét esetén: Genetikai ambulancián való megjelenés, maximum két előadás pótolható így.
A megszerzett ismeretek ellenőrzésének módja a szorgalmi időszakban: (beszámoló, zárthelyi dolgozatok száma témaköre és időpontja, értékelésbe beszámításuk módja, pótlásuk és javításuk lehetősége) Nincs ilyen
A hallgató egyéni munkával megoldandó feladatainak száma és típusa, ezek leadási határideje: Nincs ilyen
A félév aláírásának feltételei: legfeljebb három hiányzás
A számonkérés típusa (szigorlat, kollokvium, gyakorlati jegy, háromfokozatú gyakorlati jegy vagy nincs vizsga): tesztvizsga, ötfokozatú gyakorlati jegy
Vizsgakövetelmények: az előadások anyaga, diái alapján összeállított többszörös választáson alapuló

tesztvizsga
Az érdemjegy kialakításának módja és típusa: A tesztvizsga eredménye, távolmaradás esetén szóbeli vizsga
A tananyag elsajátításához, a tanulmányi teljesítmény értékelések teljesítéséhez szükséges ismeretek megszerzéséhez felhasználható alapvető jegyzetek, tankönyvek, segédletek és szakirodalom listája, pontosan kijelölve, mely részük ismerete melyik követelmény elsajátításához szükséges (pl. tételenkénti bontásban), a felhasználható fontosabb technikai és egyéb segédeszközök, tanulmányi segédanyagok: Emery's Elements of Medical Genetics
A tárgyat meghirdető habilitált oktató (tantárgyfelelős) aláírása: 
A gesztorintézet igazgatójának aláírása:
Beadás dátuma: 2023.04.30.