

2024/2025. TANÉVBEN ÉRVÉNYES
TANTÁRGYI PROGRAM (I. évfolyamra iratkozó hallgatók részére)

Tantárgy teljes neve: GENETIKA	
Képzés: egységes osztatlan képzés (gyógyszerész)	
Munkarend: nappali	
Tantárgy rövidített neve: Genetika	
Tantárgy angol neve: Genetics	
Tantárgy német neve: Genetik	
Tantárgy besorolása: <u>kötelező</u> /szabadon választható/kritériumkövetelmény	
Tantárgy neptun kódja: GYKGEN339E1M	
A tantárgy oktatásáért felelős szervezeti egység: SE ÁOK Genetikai, Sejt- és Immunbiológiai Intézet	
A tantárgyfelelős neve: Prof. Buzás Edit Elérhetőség: telefon: 06-1/210-2940/56244, 06-1/210-2929 - e-mail: buzas.edit@semmelweis.hu	Beosztás, tudományos fokozat: egyetemi tanár, intézetigazgató, MTA doktora, MTA levelező tagja
A tanulmányi felelős neve: Dr. Lajkó Eszter Elérhetőség: telefon: 06-1/210-2930/56430, 06-30/306-6940 e-mail: lajko.eszter@semmelweis.hu	egyetemi docens, PhD
A tanulmányi adminisztrátor neve: Kovács Miklósné (Andrea) Elérhetőség: telefon: 06-1/210-2950, 06-1/210-2930 / 56253 e-mail: kovacs.andrea2@semmelweis.hu	tanulmányi ügyintéző
A tantárgy oktatásában résztvevő(k) neve(i): Prof. Buzás Edit Adamecz Zsuzsanna Dr. Baricza Eszter Försönits András Dr. Fülöp András Kristóf Nyitrai Dr. Pap Erna Dr. Kőhidai László Dr. Hegyesi Hargita Dr. Lajkó Eszter Dr. Holub Marianna Csilla Oláhné Dr. Szabó Rita Dr. Szász Zsófia Dr. Takács Angéla Dr. Visnovitz Tamás Visnovitzné Dr. Vukman Krisztina Dr. Wiener Zoltán Dr. Zeöld Anikó	Beosztás, tudományos fokozat: egyetemi tanár PhD hallgató tudományos munkatárs tudományos segédmunkatárs egyetemi docens egyetemi docens egyetemi tanár egyetemi docens egyetemi docens egyetemi docens egyetemi docens egyetemi adjunktus tudományos segédmunkatárs tudományos munkatárs egyetemi docens egyetemi adjunktus egyetemi docens egyetemi adjunktus
A tantárgy heti óraszám: 2 óra elmélet 2 óra gyakorlat	A tantárgy kreditpontja: 4 kredit

A tantárgy szakmai tartalma elsajátításának célja és feladata a képzés céljának megvalósításában: A klasszikus genetika, a citogenetika, a farmakogenetika és a genomika elméletével, illetve és a molekuláris biológia korszerű módszereinek ismertetésével alapot teremt számos, a felsőbb évfolyamokban oktatott tantárgy, pl. a gyógyszerészi mikrobiológia, az immunológia, kórtani és klinikai alapismeretek stb. számára.							
A tantárgy rövid leírása: Klasszikus és molekuláris genetika, génexpressziós biológia és genomika kerül oktatásra. Bemutatjuk az emberi öröklődés legfontosabb jellegzetességeit és az orvosi diagnosztikában (is) használatos molekuláris genetikai módszereket.							
Az adott félévi kurzusra vonatkozó adatok							
Tárgyfelvétel féléve	Kontakt elméleti óra	Kontakt gyakorlati óra	Kontakt demonstrációs gyakorlati óra (szeminárium)	Egyéni óra	Össz. óra	Meghirdetés gyakorisága	Konzultációk száma
2. félév	28	28	--	--	56	Őszi szemeszterben* Tavaszi szemeszter* Mindkét szemeszterben* (* Megfelelő aláhúzendő)	
A kurzus oktatásának időterve**							
Elméleti órák tematikája (heti bontásban): <ol style="list-style-type: none"> 1. Bevezetés a humángenetikába. Meiózis 2. Kromoszóma aberrációk 3. Genetikai variációk I. 4. Genetikai variációk II. 5. Epigenetika. 6. Autoszomális öröklődés I. 7. Autoszomális öröklődés II. 8. A nem szerepe az öröklődésben. A nem genetikája. 9. Bevezetés a genomikába. 10. A komplex jellegek öröklődése I. 11. Komplex öröklődés II. (Populációgenetika) 12. Farmako- és nutrigenomika. 13. A biológiai folyamatok genetikája (fejlődésgenetika, onkogenetika). 14. Géntechnológia. <p>*A témák sorrendje változhat.</p>							

<p>Gyakorlati órák és tematikája:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Atípusos mitózis. 2. A meiózis és a gametogenezis. 3. Citogenetika I. (Módszerek) 4. Citogenetika II. (Példák az alkalmazásra.) 5. Bevezetés a humángenetikába. Családfa-analízis. 6. Félévközi beszámoló 7. Molekuláris genetika (nukleinsav alapú módszerek) I. 8. Molekuláris genetika (nukleinsav alapú módszerek) II. 9. Molekuláris genetika III. (fehérje expresszió) 10. Monogénes öröklődés és a genetikai módszerek alkalmazása I. (autoszomális öröklődés) 11. Monogénes öröklődés és a genetikai módszerek alkalmazása II. (nemhez kötött öröklődés) 12. Félévközi beszámoló 13. Komplex öröklődés 14. Preimplantációs és prenatális genetikai vizsgálatok. <p>*A témák sorrendje változhat.</p>
<p>Az adott tantárgy határterületi kérdéseit érintő egyéb tárgyak (kötelező és választható tantárgyak is). A tematikák lehetséges átfedései:</p> <p>Nincs lényegi átfedés.</p> <p>A genetikai és molekuláris biológiai ismeretekre alapozhatnak egyéb tárgyak, Immunológia alapjai, Kórtani és klinikai alapismeretek I és II., Genomika).</p>
<p>Konzultációk rendje: Vizsgaidőszakban heti egy alkalom.</p>
<p><i>Kurzus követelményrendszere</i></p>
<p>A kurzus felvételének előzetes követelménye(i):</p> <p>Sejtbiológia</p>
<p>A foglalkozásokon való részvétel követelményei, az elfogadható hiányzások mértéke, a távolmaradás igazolásának módja, pótlás lehetősége:</p> <p>A foglalkozásokon csak megfelelő mentális és egészségi állapotban lehet részt venni.</p> <p>Az elfogadható hiányzások mértéke: a Tanulmányi és Vizsgaszabályzat szerint a foglalkozások 75%-án kell részt venni (max. 3 hiányzás megengedett). A gyakorlatokról max. 10 perc késés engedélyezett.</p> <p>Hiányzás pótlása az aktuális oktatási héten, a párhuzamos kurzusok gyakorlati foglalkozásán nyílik mód, a gyakorlatvezetőkkel történő előzetes egyeztetés után.</p> <p>A távolmaradást nem szükséges igazolni.</p>

Az érdemjegy kialakításának módja, a félévközi részteljesítmény-értékelések (beszámolók, zárthelyi dolgozatok) formája, száma, témakörei és időpontjai, értékelésbe beszámításuk módja, pótlási és javítási lehetőségek (TVSZ. 25.-28.§-ban foglaltak szerint):

A félév során két félévközi beszámolót írnak a hallgatók (2*20 pont). (A beszámolók időpontját lásd a „A kurzus oktatásának időterve” alatt a „Gyakorlati órák és tematikája” táblázatban). Ezen kívül a félév során a gyakorlatokon kisebb tesztekkel további max. 20 pont gyűjthető. A félév során így összesen 60 pont szerezhető.

A félévközi összesített teljesítmény alapján, a pontok 75%-át (legalább 45 pontot) elérő hallgatók (i) meghívást kapnak tanulmányi versenyre, valamint abban az esetben, ha (ii) a vizsga összpontszámának 55%-át megszerezte eggyel jobb érdemjegyet kap. (Tehát ha vizsgapontszám alapján közepes (3) érdemjegyet kapna, akkor az „eggyel jobb jegy szabály” értelmében jó (4) érdemjegy kerül beírásra a Neptunba.)

Ezzel az „eggyel jobb jegy szabály” lehetőséggel csak a rendes vizsgaidőszak végéig lehet élni, TKSZ vizsgákra, CV és FM kurzusokra nem átvihető.

A tanulmányi verseny várhatóan a 13. héten kerül megrendezésre, a hallgatók megajánlott jegyet szerezhettek, a TVSZ-nek megfelelően.

Kollokvium értékelése

Max. pontszám %-a	Pontszám	Osztályzat a vizsgapontszám alapján
0-48,3	0-29	1
50-60%	30-36	2
61,6-73,3%	37-44	3
75-86,6%	45-52	4
88,3-100%	53-60	5
A %os értékek az elsődlegesek.		

A félév végi aláírás feltételei (TVSZ. 29.§-ban foglaltak szerint):

gyakorlati foglalkozásokon legalább 75%-os jelenléti, részvételi követelményt teljesítése (maximum három hiányzás)[TVSZ 29§ (2)]

A hallgató félév során egyéni munkával megoldandó feladatainak száma és típusa, ezek leadási határideje: nincs ilyen

A félév végi számonkérés típusa: aláírás/gyakorlati jegy/kollokvium/szigorlat/projektfeladat*

* Megfelelő aláhúzendó

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

	Elmélet	Genetika tankönyv	Genetika és genomika e-book
1.	Típusos és atípusos mitózis (Előadás + gyakorlat)	SB 181-203,	2.1.-2.1.6. fejezetek (23-42 o.)
2.	A meiózis (Előadás + gyakorlat)	SB 205-208	2.2. fejezet: 43-48, 54-56 o.

3.	Az ivarsejtek biológiája: gametogenezis, megtermékenyítés (Előadás + gyakorlat)	SB 209-212, BGY 13.B fejezet	2.2.2.-2.2.3. fejezetek (49-52 o.)
4.	Bevezetés a humángenetikába I (előadás); A humán genom(nukleáris és mitokondriális)	G 31-40, SB 58-60	1.1.-1.2.1 fejezetek (12-19 o.) 9.1., 9.2., 9.5. fejezetek (173-176, 181-184 o.)
5.	Bevezetés a humángenetikába II (gyak.): családfa-analízis (alapfogalmak, öröklődés-típusok, nehezítő tényezők)	G 9-29	113 – 140
6.	Genetikai variációk. Mutagének, Mutáció(k) és polimorfizmus, DNS hibajavítási rendszerek. Példabetegségek. (Előadás)	G 67-87, 108-110	3.1.-3.6. fejezetek (57-72 o.)
7.	Epigenetika. (Előadás)	G 36, 57-58, 85-87, 107-108, 112-113, 138	99-111
8.	Citogenetika (Citogenetika I. gyakorlat).	G 59-66, 87-110, BGY Citogenetika.	3.7. fejezet (72-73 o.) 5.2.1. fejezet (104-105 o.)
9.	Kromoszóma-rendellenességek (Előadás + Citogenetika II gyakorlat)	G 87-110	4. fejezet (77-98 o.)
10.	Molekuláris genetika I. (gyakorlat)	G 40-56 Gyakorlati prezentációkban bemutatott technikák	
11.	Molekuláris genetika II. (gyakorlat)		
12.	Molekuláris genetika III. A génműködés fehérjeszintű vizsgálata. (gyakorlat)	BGY 10.fejezet és VI. rész	
13.	A monogénes öröklődés I.: Autoszomális öröklődés. (Előadás + gyakorlat)	G 9-22, 27-29, 81-84. G 123-126	124-140
14.	A monogénes öröklődés II.: A nem szerepe az öröklődésben. (Előadás + gyakorlat)	G 22-27, 57-58, 85-87, 107-108.	141-152
15.	A nem biológiája. (Előadás)	G 36, 111-122.	155-160
16.	Sejtalkotókat érintő genetikai elváltozások. [Tankönyv + (Nemhez kötött öröklődés) gyakorlat]	G 123-126, 133-134.	
17.	A komplex jellegek öröklődése. (Előadás + gyakorlat)	G 28-29, 127-134, 151-154.	10.1-10.6 fejezetek 199-206 10.14. fejezet 214-221
18.	Populációgenetika. Az örökletes betegségek felderítése, megelőzése és kezelése.	G 139-142, 143-146.	11.1-11.2.2 fejezetek 223-229 12.1.1 fejezet: 258-260 12.1.4. fejezet: 262-266 12.1.7. fejezet: 269-270
19.	Mesterséges megtermékenyítés. Preimplantációs és prenatális vizsgálatok. Heterozigóta-szűrés. Kezelési lehetőségek	Gyakorlati prezentáció	

20.	Fejlődés és onkogenetika. (Előadás)	G 135-138, 147-150.	153-155, 161, 162-165
21.	Bevezetés a genomikába, genomikai módszerek (Előadás)	G 31-40, G155-157	9.1-9.8 fejezetek 173-193
22.	Farmako- és nutrigenomika. (Előadás)	G 151-154	14.2 fejezet: 324-325 14.4 fejezet: 327-329 13.7 fejezet: 310-313
23.	Géntechnológia. (Előadás)	G 158-172.	15.1-15.6. fejezetek 347-362
	Gyakorlat	Biológiai gyakorlatok (BGY) pdf	
	FM preparátumok: 58, 52, 64, 60 Az első félévben tanult (EM_FM) módszereket, festéseket is tudni kell.	Gyakorlati prezentációk	
	Családfák (a családfa felvétele, szimbólumok, családfa-analízis: öröklődési mintázatok felismerése, a családfa tagjainak geno- és fenotípusa, családfa rajzolása esetismertetés alapján.)	Gyakorlati prezentációk	
	Kromoszómák: kromoszóma-preparálás, sávtechnikák, kariotipizálás elvei, FISH, M-FISH, M-sávozás, kariogram-analízis: kromoszomális nem; szerkezeti és számbeli mutációk felismerése.	BGY Citogenetika.	
	Interfázis citogenetika: női és hím nemi kromatin megfigyelési lehetőségei, interfázis FISH képek értelmezése.	BGY Citogenetika.	
	Mutagén tesztek: SCE (testvérkromatida kicserélődés) és mikronukleusz teszt	BGY Citogenetika.	
	Molekuláris genetikai feladatok / Molekuláris diagnózis PCR-alapú módszerek: PCR, multiplex PCR, RT-PCR, Q-PCR Nukleinsav szekvenálás jelentősége: hagyományos és NGS (a biokémiai részletek nem kellenek), kromatogram (szekvenogram) leolvasása. Expressziós microarray (chip) Molekuláris diagnosztikai ábrák értelmezése, esetleírások elemzése. RFLP okai és kimutatási lehetőségei és gyakorlati alkalmazási területek, DNS ujjlenyomat (igazságügyi orvostani, diagnosztikai példák értelmezése). Fehérje expresszió kimutatás [Immuncitokémia (lásd előző félév), ELISA, lateral flow, áramlásos citometria, western].	Gyakorlati prezentációk	

A tananyaghoz az ábrák is hozzátartoznak! A jegyzetben, e-book-ban, kiegészítő pdf fájlokban és az elméleti/gyakorlati prezentációkban szereplő fénymikroszkópos, elektronmikroszkópos és sémás képek helyes értelmezése is követelmény.

A félévvégi moodle vizsgán az elméleti és a gyakorlati tananyagból is szerepelnek kérdések (egyszerű feleletválasztásos kérdések, kifejtős kérdések, fogalompárosítások, FM és EM képek, ábrák, vagy táblázatos feladatok).

<p>A félév végi számonkérés formája: írásbeli/szóbeli/gyakorlati feladat teljesítése/projektfeladat teljesítése/kombinált vizsga (TVSZ. 30.§ szerint)*</p> <p>Moodle vizsga</p> <p><i>(Vis major helyzet esetén, a számonkérés formája és tartalma is változhat.)</i></p> <p>* Megfelelő aláhúzendó</p>
<p>A jegymegajánlás lehetősége és feltételei:</p> <p>A félévközi összesített teljesítmény alapján, a pontok 75%-át (legalább 45 pontot) elérő hallgatók meghívást kapnak tanulmányi versenyre.</p> <p>A tanulmányi versenyen a hallgatók megajánlott jegyet szerezhettek a TVSZ-nek megfelelően (TVSZ 26§). (A jó (4) és jeles (5) érdemjegyek kerülnek megajánlásra.)</p> <p>A tanulmányi verseny várhatóan a 13. héten kerül megrendezésre.</p>
<p>A tananyag elsajátításához, a tanulmányi teljesítmény értékelések teljesítéséhez szükséges ismeretek megszerzéséhez felhasználható alapvető jegyzetek, tankönyvek, segédletek és szakirodalom listáját, pontosan kijelölve, mely részük ismerete, melyik követelmény elsajátításához szükséges (pl. tételenkénti bontásban), valamint a felhasználható fontosabb technikai és egyéb segédeszközök, tanulmányi segédanyagok:</p> <p>Pontosan kijelölt részek táblázatos formában a Vizsgakövetelménynél található</p> <p>Darvas Zs. – László V.: Sejtbiológia (Semmelweis Kiadó, 2005)(SB)</p> <p>Tóth S. – Hegyesi H: Bevezetés a humángenetikába (Semmelweis Kiadó, 2007)(G)</p> <p>Szalai Csaba (Szerk.): Genetika és genomika ebook (https://gsi.semmelweis.hu/index.php/hu/oktatas)</p> <p>Gyakorlati jegyzet (BGY) fejezetek (pdf) valamint további segédanyagok (előadások és gyakorlatok tananyaga ppt + pdf formában) elérhetők: http://gsi.semmelweis.hu/ valamint a tárgy Moodle felszínén.</p>
<p>Több féléves tantárgy esetén a párhuzamos felvétel lehetőségére, valamint az engedélyezés feltételeire vonatkozó oktatási-kutatási szervezeti egység álláspontja:</p> <p>igen*/<u>nem</u>*/egyéni elbírálás alapján* TVSZ 22§ (9) szerint (* Megfelelő aláhúzendó)</p> <p><i>¹Amennyiben Sejtbiológiából megszerezte az aláírást, de nem vizsgázott le a Genetika tárgyról, felvehető külön kérvény benyújtása esetén.</i></p>
<p>A tantárgyleírást készítette:</p> <p>Dr. Buzás Edit, Dr Lajkó Eszter</p>

**** A tantárgy tematikáját oly módon kell meghatározni, hogy az lehetővé tegye más intézményben a kreditismerési döntéshozatalt, tartalmazza a megszerzendő ismeretek, elsajátítandó alkalmazási (rész)kézségek, (rész)kompetenciák és attitűdök leírását, reflektálva a szak képzési és kimeneti követelményeire.**