

Orvosi Genetika és Genomika PhD alprogram

Kötelező tárgyak

Programvezető: *Prof. Dr. Széll Márta*, tanszékvezető egyetemi tanár

Klinikai genetika-1. (2. vagy 4. szemeszter) (Felelős oktató: Prof. Dr. Széll Márta 28 óra 6 kredit)

Klinikai genetika-2. (2. vagy 4. szemeszter) (Felelős oktató: Prof. Dr. Széll Márta 28 óra 6 kredit)

Aktualitások a humángenetikában (2. vagy 4. szemeszter) Felelős oktató: Prof. Dr. Széll Márta 28 óra 6 kredit)

Tantárgyleírás

A hallgatók tájékoztatása a tantárgyi követelményekről

Képzés neve: PhD nappali képzés
Tantárgy címe: Klinikai genetika 1
Tantárgy kódja: IODI-ORG-01
Tanév/félév: A képzés 1. vagy 2. évében, tavaszi szemeszter
Oktató(k) neve és elérhetősége (e-mail): Prof. Dr. Széll Márta, email: szell.marta@med.u-szeged.hu Dr. Nagy Nikoletta, email: nagy.nikoletta@med.u-szeged.hu Dr. Bokor Barbara Anna, email: bokor.barbara.anna@med.u-szeged.hu Dr. Pesei Zsófia Gabriella, email: felter pesei.zsofia.gabriella@med.u-szeged.hu Dr. Leprán-Török Dóra, email: torok.dora@med.u-szeged.hu Dr. Csenki Marianna, email: csenki.marianna@med.u-szeged.hu Dr. Pap Éva, email: papdobra@gmail.com
A tanóra típusa: előadás
A tantárgy összes óraszám: 28 A tantárgy heti óraszám: 2
Tantárgy kreditértéke: 6
Számonkérés módja: írásbeli ötfokozatú beszámoló
Előfeltételek: nincs
Tantárgy célja: A tárgy célja, hogy a hallgatók átfogó, naprakész és klinikai fókuszú ismereteket szerezzenek az orvosi genetika és genomika alapelveiről, a humán öröklődés fő

mechanizmusairól, a monogénes és komplex betegségek genetikai hátteréről, valamint a korszerű, legújabb genetikai és genomikai technológiák klinikai diagnosztikai felhasználásáról. A kurzus célja továbbá, hogy a hallgatók képessé váljanak a genetikai eredmények klinikai interpretálására, a genetikai tanácsadás alapjainak megértésére, valamint a genetika és genomika szerepének felismerésére a prevencióban, a szűrőprogramokban, a terápiás döntéshozatalban és a személyre szabott orvoslásban.

A tantárgy elvárt kimeneti követelményei:

A hallgató a kurzus sikeres teljesítését követően átfogó ismeretekkel rendelkezik a a monogénes, kromoszóma-eredetű és multifaktoriális betegségek molekuláris hátteréről, klinikai megjelenéséről és öröklődésmeneteiről. Képes áttekinteni a korszerű genomikai diagnosztikai módszerek – többek között az újgenerációs szekvenálás, a CNV-analízis és az epigenetikai tesztek – indikációit és korlátait, valamint képes alapvető genetikai és genomikai vizsgálati eredmények értelmezésére. A hallgató ismeri a genetikai tanácsadás folyamatát, a kommunikációs, etikai és jogi összefüggéseket, tisztában van a humán genetikai kutatások hazai és nemzetközi szabályozási hátterével, és felismeri a genomikai eredmények szerepét a klinikai döntéshozatalban, a kockázatbecslésben, a prevención belül, valamint a személyre szabott terápiás stratégiák kialakításában.

Témakörök:

1. Genetika és orvostudomány. A humán genom. Genom programok, a posztgenomi korszak, új technológiák
2. Kromoszóma rendellenességek klinikuma
3. Domináns és recesszív öröklődés klinikuma, betegségek
4. Epigenetika
5. Multifaktoriális öröklődés, Komplex betegségek genetikája, gén-környezet kölcsönhatások jelentősége a komplex betegségek kialakulásában
6. A humán reprodukció genetikája. Prenatális genetikai szűrés és diagnosztika
7. Farmakogenetika, farmakogenomika
8. Teratogenezis. Teratogének a klinikai gyakorlatban. Dysmorphologia
9. Génterápia
10. Kockázatbecslés, új technológiák
11. A genetikai tanácsadás. Etikai és jogi vonatkozások. Genetikai törvény, génbankok. Helyi sajtóságok: Európai Unió, US, Magyarország
12. Rosszindulatú betegségek genetikája, genomikája.
13. A genomika eredményeinek felhasználása a diagnosztikában, a terápiában és a humán betegségek megelőzésében

A tanulási eredmények elérését támogató módszerek:

A tanulási eredmények elérését frontális, prezentáció-alapú elméleti előadások, illusztratív esettanulmányok, aktuális klinikai példák, szemléltető genomikai adat- és variánsértelmezési példák, valamint a legújabb nemzetközi ajánlásokra és guideline-okra (ACMG/AMP, ESHG) épülő, bizonyítékalapú szemlélet támogatja. A kurzus hangsúlyt helyez a gyakorlat-orientált szemlélet kialakítására, a kritikus irodalomolvasás fejlesztésére és az önálló tudományos tájékozódásra, különös tekintettel a modern genomikai technológiák klinikai interpretációjára és

alkalmazására. Az oktatás során kiemelt módszertani elem az interaktív oktatói-hallgatói diskurzus, az irányított szakirodalom-kiválasztás és az aktuális kutatási példák beemelése, melyek elősegítik a klinikai genetikai gondolkodásmód mélyebb megértését és integrációját.

Az elvárt tanulási eredmények elsajátításának ellenőrzése:

Az elsajátított tananyag ellenőrzése írásbeli beszámoló formájában történik, amely a tantárgy teljes tematikáját lefedő, integratív jellegű kérdéseket tartalmaz, és egyaránt értékeli a hallgatók elméleti ismereteit, a genetikai és genomikai összefüggések megértését, valamint azok klinikai szintű alkalmazhatóságát. A vizsga során a hallgatók képességét mérjük arra, hogy az előadások során megismert fogalmakat, módszertanokat, variáns értelmezési szempontokat és klinikai példákat szintetizálni tudják, továbbá vissza tudják adni a modern genomika diagnosztikai, prognosztikai és terápiás vonatkozásait. Az értékelés ötfokozatú érdemjegy skálán történik.

Kötelező irodalom:

1. Oláh Éva: Klinikai Genetika. Medicina kiadó. Kiadás éve: 2015.
2. Turnpenny D Peter: Emery,s Elements of Medical Genetics. Elsevier Health Sciences kiadó. Kiadás éve: 2021.
<https://shop.elsevier.com/books/emerys-elements-of-medical-genetics-and-genomics/turnpenny/978-0-7020-7966-5>

Ajánlott irodalom:

1. Read P Andrew, Donnai Dian: New Clinical Genetics. Scion kiadó. Kiadás éve: 2020.
<https://www.amazon.com/Clinical-Genetics-fourth-Andrew-Read/dp/1911510703>
2. Cohn Ronald, Scherer Stephen, Hamosh Ada: Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine. Elsevier Health Sciences kiadó. Kiadás éve: 2023.
<https://www.libristo.hu/hu/konyv/thompson-thompson-genetics-and-genomics-in-medicine>

Tantárgyleírás

A hallgatók tájékoztatása a tantárgyi követelményekről

Képzés neve: PhD nappali képzés alprogramhoz kötött kötelező tárgy
Tantárgy címe: Klinikai genetika 2
Tantárgy kódja: IODI-ORG-02
Tanév/félév: A képzés 1. vagy 2. évében, tavaszi szemeszter
Oktató(k) neve és elérhetősége (e-mail): Prof. Dr. Széll Márta, email: szell.marta@med.u-szeged.hu

Dr. Nagy Nikoletta, email: nagy.nikoletta@med.u-szeged.hu Dr. Pesei Zsófia Gabriella, email: pesei.zsofia.gabriella@med.u-szeged.hu Dr. Bacsa Sarolta, email: bacsa.sarolta@med.u-szeged.hu Dr. Sulák Adrienn, email: sulak.adrienn@gmail.com Dr. Tombácz Dóra, email: tombaczdori@gmail.com Dr. Újfaludi Zsuzsanna, email: ujfaludi.zsuzsanna@med.u-szeged.hu Dr. Pongor Lőrinc, email: Lorinc.Pongor@hceimm.eu
A tanóra típusa: előadás
A tantárgy összes óraszám: 28 A tantárgy heti óraszám: 2
Tantárgy kreditértéke: 6
Számonkérés módja: írásbeli ötfokozatú beszámoló
Előfeltételek: nincs
Tantárgy célja: A tantárgy célja, hogy a hallgatók átfogó, gyakorlati szempontú ismereteket szerezzenek a korszerű molekuláris genetikai és genomikai vizsgálatok módszertani alapjairól, klinikai alkalmazhatóságáról és korlátairól. A kurzus a hagyományos citogenetikától kezdve az újgenerációs szekvenálási platformokon és a bioinformatikai feldolgozáson át a funkcionális genomikai megközelítésekig biztosít rendszerszintű áttekintést. Kiemelt hangsúlyt kapnak a valós klinikai példák, különösen az onkogenetikai, neurogenetikai és genodermatosis területek. A hallgatók célzottan megismerik a diagnosztikus workflow kritikus lépéseit: mintakezelés – adatnyerés – bioinformatika – értelmezés – klinikai riport. A tárgy támogatja a kutatási és transzlációs gondolkodásmódot, valamint elősegíti a multidiszciplináris együttműködésekben való kompetens részvételt. A kurzus elvégzésével a hallgatók képesek lesznek a genetikai eredmények bizonyítékalapú, klinikailag értelmezett alkalmazására.
A tantárgy elvárt kimeneti követelményei: A tantárgy teljesítését követően a hallgató átfogó ismeretekkel rendelkezik a korszerű citogenetikai, molekuláris genetikai, újgenerációs szekvenálási és epigenetikai vizsgálati módszerek működéséről, indikációjáról, előnyeiről és korlátairól. Képes a diagnosztikai és kutatási workflow kritikus lépéseinek értelmezésére, beleértve a preanalitikai tényezőket, a library előkészítést, a szekvenálási platformokat, a bioinformatikai értékelést, minőségellenőrzést, variánsannotációt és a klinikai interpretációt. A hallgató felismeri a technikai, bioinformatikai, statisztikai és klinikai interpretációs limitációkat, és kritikus szempontokat tud alkalmazni az eredmények értékelése során. Alapvető szinten értelmezni tud variánsannotációs kimeneteket, és át tudja látni az evidenciaszintek hierarchiáját (pl. ACMG/AMP irányelvek, populációs gyakoriságok, funkcionális adatok relevanciája). A kurzus elvégzése képessé teszi a transzdiszciplináris

kommunikációra, valamint klinikailag releváns, jól definiált kérdések megfogalmazására genetikai vizsgálati stratégia kialakítása során.

Témakörök:

1. Hagyományos citogenetikai vizsgálati módszerek és alkalmazási köreik (kariotipizálás, FISH)
2. MLPA és array-CGH vizsgálatok
3. Hagyományos PCR módszerek és szekvenálás (RT-PCR, qPCR, digitális PCR, kapilláris szekvenálás)
4. Új generációs szekvenálás (NGS) elmélete és laboratóriumi metodikái, minta előkészítés
5. Hosszú leolvasású teljes genom szekvenálás újdonságai
6. Funkcionális vizsgálati módszerek: NIPT-ek
7. Kromoszóma-rendellenességek (számbeli és strukturális eltérések) – esetekkel
8. Onkohaematológiai módszerek
9. Bioinformatika módszerek
10. Array CGH, optikai genom térképezés
11. Epigenetikai vizsgálatok

A tanulási eredmények elérését támogató módszerek:

A tanulási eredmények elérését a frontális előadás, esetalapú szemléltetés, módszertani demonstrációk, aktuális szakirodalmi példák integrálása, valamint irányított megbeszélések támogatják. A hallgatók 1 alkalommal rövid (10 perces előadás + 5 perces megbeszélés) hallgatói prezentációt tartanak egy aktuális módszertani témához kapcsolódó közlemény alapján, amely nem minősül érdemjegyet befolyásoló vizsgarésznek, de feltétele a vizsgára bocsátásnak. A kurzus során hangsúlyos a kritikus értelmezésre ösztönző interaktív kérdésfeltevés, illetve a döntéstámogató gondolkodás erősítése valós klinikai és kutatási példákon keresztül.

Az elvárt tanulási eredmények elsajátításának ellenőrzése:

Az elvárt tanulási eredmények elsajátításának ellenőrzése írásbeli vizsga formájában történik, amely a módszertani ismeretek, az alkalmazási területek, valamint az értelmezési és kritikai elemző készségek felmérésére irányul. A vizsgafeladatok a genomikai diagnosztikai workflow kulcslépéseinek megértését, a módszertanok indikációinak és korlátainak átlátását, valamint a variánsértelmezéssel kapcsolatos alapfogalmak helyes alkalmazását mérik. Az értékelés alapja az írásbeli beszámoló.

Kötelező irodalom:

hand-out

Ajánlott irodalom:

Célzott PubMed kereséssel letölthető módszertani tudományos közlemények.

Tantárgyleírás

A hallgatók tájékoztatása a tantárgyi követelményekről

Képzés neve: PhD nappali képzés alprogramhoz kötött kötelező tárgy
Tantárgy címe: Aktualitások a humán genetikában
Tantárgy kódja: IODI-ORG-03
Tanév/félév: A képzés 1. vagy 2. évében, tavaszi szemeszter
Oktató(k) neve és elérhetősége (e-mail): Prof. Dr. Széll Márta, email: szell.marta@med.u-szeged.hu Dr. Nagy Nikoletta, email: nagy.nikoletta@med.u-szeged.hu Dr. László Zsuzsanna, email: laszlo.zsuzsanna@med.u-szeged.hu Dr. Kalmár Tibor, email: kalmar.tibor@med.u-szeged.hu Dr. Maróti Zoltán, email: maroti.zoltan@med.u-szeged.hu Dr. Búzás Krisztina, email: buzas.krisztina@med.u-szeged.hu Dr. Tóth Sára, email: toth.sara@med.u-szeged.hu Prof. Dr. Duda Ernő, email: duda.erno@med.u-szeged.hu Dr. Danis Judit, email: danis.judit@med.u-szeged.hu Dr. Pongor Lőrinc, email: lorinc.pongor@hceimm.eu
A tanóra típusa: előadás
A tantárgy összes óraszám: 28 A tantárgy heti óraszám: 2
Tantárgy kreditértéke: 6
Számonkérés módja: írásbeli ötfokozatú beszámoló
Előfeltételek: nincs
Tantárgy célja: A tantárgy célja, hogy a hallgatók átfogó és kritikus szemléletet szerezzenek a humán genomika legújabb tudományos eredményeiről és irányairól. A kurzus bemutatja a posztgenomi korszak fő kutatási programjait és azok klinikai transzlációs potenciálját. Kiemelt hangsúlyt kapnak a nem-kódoló RNS-ekkel kapcsolatos legújabb mechanisztikus ismeretek és azok humán kórképekben betöltött funkcionális szerepe. A hallgatók betekintést nyernek a humán betegségek evolúciós genetikai hátterébe és értelmezési sajátosságaiba. A kurzus célja továbbá az etikai aspektusok strukturált, bizonyítékalapú elemzésének fejlesztése, különösen a modern genomdiagnosztikai gyakorlat kontextusában. A tárgy elősegíti a kutatás-interpretációs kompetencia emelését, önálló, kritikus szakirodalom-felhasználási készségeinek erősítését és tudományos döntéstámogatási autonómiájának fejlődését.
A tantárgy elvárt kimeneti követelményei:

A hallgató ismeri a posztgenomi korszak fő genom programjainak célkitűzéseit és transzlációs jelentőségét. Felismeri és meg tudja indokolni a klinikai genetikai döntéshozatalhoz kapcsolódó etikai kihívásokat. Képes összevetni különböző humán betegségek evolúciós genetikai hátterét, interpretálási sajátosságaikkal együtt. Képes strukturált, evidence-based érvelést felépíteni modern genomikai diagnosztikai helyzetekben. Bemutatja és alkalmazza a modern genom adatelemzés jelentőségének és korlátainak kritikus értékelési szempontjait. Részletesen bemutatja a nem-kódoló RNS-ek szerepét humán kórfolyamatokban, mechanizmus-szinten. Önállóan értelmez tudományos közleményeket humán genomikai témában, kritikus szakirodalom-értelmezési készséggel. Autonóm módon, saját doktori kutatási témájába integrálja a kurzus tartalmát.

Témakörök:

1. A Humán Genom Projekt jelentősége az orvostudományokban (4 óra)
2. A posztgenomi korszak genom programjai és jelentőségük az orvostudományokban (4 óra)
3. Nem-kódoló RNS-ek és szerepük humán kórképekben – miRNS-ek (4 óra)
4. Nem-kódoló RNS-ek és szerepük humán kórképekben – hosszú nem-kódoló RNS-ek (4 óra)
5. Humán kórképek evolúciós genetikai vonatkozásai (4 óra)
6. A klinikai genetika etikai kihívásai a 21. században (4 óra)
7. Hallgatói előadások a kurzus témáiban (4 óra)

A tanulási eredmények elérését támogató módszerek:

A kurzus elsősorban frontális előadásokat alkalmaz, amelyek a legújabb humán genomikai eredmények strukturált és rendszerszintű bemutatását célozzák. A hallgatók a szemináriumi jellegű alkalmakon irányított cikkmegbeszélésekben vesznek részt, amelyek a kritikus szakirodalom-olvasási és érvelési készségeket fejlesztik. A kurzus során hallgatói prezentációkra is sor kerül, amelyek a kutatási eredmény-kommunikáció és tudományos érvelés fejlesztését szolgálják. A módszertan hangsúlyos eleme az evidence-based gondolkodás gyakorlati alkalmazása, valamint az aktuális genomikai kutatási irányok összehasonlító értékelése. A kurzus oktatási stratégiája célzottan támogatja az autonóm kutatói kompetencia fejlesztését és a doktori kutatási témába való integrálhatóságot.

Az elvárt tanulási eredmények elsajátításának ellenőrzése:

A tantárgy teljesítésének feltétele a kurzusalkalmak legalább 70%-án való igazolt részvétel. A félév során a hallgatók 1 alkalommal rövid (10 perces előadás + 5 perces megbeszélés) hallgatói prezentációt tartanak egy aktuális genomikai témához kapcsolódó közlemény alapján, amely nem minősül érdemjegyet befolyásoló vizsgarésznek, de feltétele a vizsgára bocsátásnak. A félév végi számonkérés írásbeli kollokvium formájában történik, amely a tantárgyi tartalom kulcsterületeit (posztgenomi programok, ncRNS-ek, evolúciós genetika, etikai aspektusok) foglalja magában. A vizsga értékelése ötfokozatú osztályozással történik, amely a megszerzett pontszámok alapján kerül meghatározásra. A

sikertelen vizsga az intézményi szabályok szerint ismételhető. A vizsganapokon való távollétet hivatalos módon igazolni szükséges.

Kötelező irodalom:

hand-out

Ajánlott irodalom:

Célzott PubMed kereséssel letölthető tudományos közlemények.