

## Tárgytematika / Course Description

### Klinikai genetika alapjai

LGS\_EG011\_1

Tárgyfelelős neve /

Teacher's name: dr. Török Olga

Félév / Semester: 2022/23/2

Beszámolási forma /

Assesment: Vizsga

Tárgy heti óraszám /

Teaching hours(week): 0/0/0

Tárgy féléves óraszám /

Teaching hours(sem.): 6/0/0

---

### OKTATÁS CÉLJA / AIM OF THE COURSE

A klinikai genetika alapfogalmairól való alapvető tájékozottság megszerzése, szindromatológiai alapismeretek elsajátítása és a prenatális genetikai szűrő- és diagnosztikus vizsgálatok megismertetése

---

### TANTÁRGY TARTALMA / DESCRIPTION

Genetikai alapismeretek (a gének szerkezete és működése, alapvető molekuláris genetikai vizsgálatok, a kromoszómák szerkezete, alapvető citogenetikai vizsgálómódszerek), leggyakoribb kromoszóma-rendellenességek, mendeli és multifaktoriális öröklődésű betegségek

Szindromatológiai alapismeretek, genetikai tanácsadás, prenatális genetikai szűrővizsgálatok, prenatális genetikai diagnosztika, ultrahang vezérelt invazív beavatkozások

---

### SZÁMONKÉRÉSI ÉS ÉRTÉKELÉSI RENDSZERE / ASSESSMENT'S METHOD

Írásbeli vizsga

---

### KÖTELEZŐ IRODALOM / OBLIGATORY MATERIAL

#### Kötelező irodalom:

Oláh Éva: Klinikai genetika, Medicina Könyvkiadó Zrt. 2015.

#### Ajánlott irodalom:

Tóth Zoltán, Papp Zoltán: Szülészeti-nőgyógyászati ultrahang-diagnosztika, White Golden Book Kiadó, Budapest 2006.