

# TBME7005\_BT CITOGENETIKA

**Heti óraszám: 2+0+2**

**Kredit pont: 3+1**

**Előfeltétel:-**

**Tantárgyfelelős: Dr. Máthéné Dr. Szigeti Zsuzsanna**

**A tantárgy oktatója: Dr. Máthéné Dr. Szigeti Zsuzsanna, Dr. Szemán-Nagy Gábor, Prof. Dr. Bánfalvi Gáspár**

**Számonkérés formája: kollokvium és gyakorlati jegy**

*A tantárgy oktatásának célja, elsajátítandó (rész)kézségek és (rész)kompetenciák:* A citogenetika oktatásának alapjául szolgál: a bioinformáció, az információ átvitel alapjainak ismerete. A celluláris (in vivo) információ átviteli folyamatok kapcsolat-rendszerét és az abban szereplő folyamatokat, az. in vitro (mesterséges) információ átvitel alapvető módszereit a sejtbiológia és molekuláris biológia kurzusok ismertetik.

*A tantárgy tematikája:* A citogenetika az egészséges és rendellenes kromoszómák vizsgálatával foglalkozó tudomány. Magában foglalja a genetikai anyag magasabb rendű strukturális szerveződését, a kromatin kondenzálás intermedierjeinek, az interfázisos és metafázisú kromoszómák kialakulását. Összehasonlítást végez a különböző fajok kromoszómáinak kialakulása és fejlődése között, a rokonságot homológia kutatások alapján végzi. A kromoszóma vizsgálatok közül fontos laboratóriumi eljárásokat ismertet ez a studium, melynek a prenatális diagnosztikában, a születési rendellenességek, mentális retardáció, a rendellenes szexuális fejlődés, sterilitás és terhesség megszakítások számának csökkentésében van szerepe. A citogenetikai analízis segítségével tisztázhatók a daganatos betegségek és hematológiai rendellenességek. Új eljárások segítségével tisztázhatók a sávozási rendellenességek, melyek komolyabb kromoszóma rendellenességeket leleplezését szolgálják.

*Ajánlott irodalom:*

1. Szeberényi József: Molekuláris sejtbiológia (vizsgáló módszerei). Dialóg Campus Kiadó, Budapest, Pécs, 1999
2. Thain M, Hickman M.: The Penguin Dictionary of Biology (10th edn) 2001, Penguin Books, Clays Ltd., UK
3. Bánfalvi G.: Molekuláris sejtbiológia 2. kiadás, Kossuth Kiadó, Debrecen, 2005.
4. Szabó G. (szerk): Sejtbiológia, Medicina, Budapest, 2004.
5. Darvas Zs., László V.: Sejtbiológia, SOTE, Budapest, 1999.

*A tárgy tematikája heti bontásban:*

1. **Előadás** Az információátviteli folyamatok kapcsolatrendszerének áttekintése.
2. **Előadás** A genetikai anyag topológiai és magasabb rendű, kromoszómális szerveződése.
3. **Előadás** A kromatin kondenzálás intermedierjei I. Interfázisos kromoszómák megjelenése az S fázis közepén.
4. **Előadás** A kromatin kondenzálás intermedierjei II. Interfázisos kromoszómáktól a metafázisig.
5. **Előadás** Metafázisos kromoszómák szerkezete.

6. Előadás Kromoszómák evolúciója, eredet, fejlődés, homológia.
7. Előadás Kromoszómák azonosítása, kromoszómapárok, sávok, karyogram, ideogram.
8. Előadás Fluoreszcens *in situ* hibridizáció (FISH) és gyakorlati alkalmazása.
9. Előadás DNS diagnosztika, gén terápia. Prenatális diagnosztika (amniocentesis).
10. Előadás Számbeli kromoszóma eltérés (euploidia, aneuploidia).
11. Előadás Strukturális rendellenességek (inverzió, transzlokáció, izokromoszómák, gyűrű kromoszómák).
12. Előadás Citogenetika onkológiai és hematológiai vonatkozásai.
13. Előadás Gének szerepe a daganat, leukémia, szolid tumorok kialakulásában.
14. Előadás Daganatra hajlamosító tényezők. Kromoszómák számítógépes analízise.
15. Előadás Konzultáció

*A tantárgyhoz kapcsolódó gyakorlat neve:*

## **TBMG7005\_BT CITOGENETIKA GYAKORLAT**

*A gyakorlat tematikája:* Az interfázisos és mitotikus sejt sajátosságai. Sejtek reverzibilis permeabilizálása. Sejtmag anyagának izolálása: interfázisos sejtmag, interfázisos kromoszómák, metafázisos kromoszómák. Normális növekedésű sejt transzformációja, abnormális növekedésű sejt morfogenezise. A sejtmag finom szerkezetének elektronmikroszkópos vizsgálata. A kromatin kondenzálás intermedierjeinek fluoreszcens mikroszkópos vizsgálata. Interfázisos és metafázisos kromoszómák számítógépes analízise.

*Tantárgyi követelmények:*

A gyakorlatokon való eredményes részvétel, és két évközi írásbeli számonkérés és egy kollokviumi tétel teljesítése.