

Tantárgy: CITOGENETIKA

Kód: AOMBCGE3

ECTS Kredit: 3

A tantárgyat oktató intézet: TTK Mikrobiális Biotechnológiai és Sejtbiológiai Tanszék

A tantárgy felvételére ajánlott félév: 3.

Melyik félévben vehető fel a tárgy: tavaszi

A tantárgyfelvétel előfeltétele(i): Molekuláris genetika

Kontaktórák száma:

előadás: **30** szeminárium: **30** gyakorlat: **0**

Előadó tanár: Dr. Máthéné Dr. Szigeti Zsuzsanna és munkatársai

Tanulmányi felelős: Dr. Pusztahelyi Tünde egyetemi docens

pusztahelyi.tunde@science.unideb.hu

A kurzus célkitűzései: A citogenetika az egészséges és a 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 homológakutatások alapján végzi. A kromoszóma vizsgálatok közül fontos laboratóriumi eljárásokat ismertet ez a stúdium, 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 rendellenességek leleplezését szolgálják.

A kurzus rövid leírása: A genetikai anyag topológiai és magasabb rendű, kromoszómális szerveződése. A kromatin kondenzálás intermedierjei. Interfázisos kromoszómák megjelenése az S fázis közepén. Interfázisos kromoszómáktól a metafázisig. Metafázisos kromoszómák szerkezete. Kromoszómák evolúciója, eredet, fejlődés, homológia. Kromoszómák azonosítása, kromoszóma párok, sávok, karyogram, ideogram. Fluoreszcens *in situ* hibridizáció (FISH) és gyakorlati alkalmazása. DNS diagnosztika, gén terápia. Prenatális diagnosztika (amniocentesis). Számbeli kromoszóma eltérés (euploidia, aneuploidia). Strukturális rendellenességek (inverzió, transzlokáció, izokromoszómák, gyűrű kromoszómák). Citogenetika onkológiai és hematológiai vonatkozásai. Gének szerepe a daganat, leukémia, szolid tumorok kialakulásában. Daganatra hajlamosító tényezők. Kromoszómák számítógépes analízise.

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 ed), Penguin Books, Clays Ltd., UK, 2001
3. Bánfalvi G.: Molekuláris sejtbiológia 2. kiadás, Kossuth Kiadó, Debrecen, 2005
4. Szabó G. (szerk): Sejtbiológia, Medicina, Budapest, 2004

Vizsga típusa: kollokvium

Óraszám/félév:

Előadás: 30

Szeminárium: 30

Gyakorlat: 0

Tematika:

1. hét

Előadás:

1-2. Az információátviteli folyamatok kapcsolatrendszerének áttekintése.

Szeminárium:

1-2. Bakteriális DNS topológiája. Prokaryota DNS szupertekercselése. Szupertekercselés jelváltó és rotációs modelljének bemutatása.

2. hét

Előadás:

3-4. A genetikai anyag topológiai és magasabb rendű, kromoszómális szerveződése.

Szeminárium:

3-4. Eukaryota DNS topológiája. Nukleoszóma: az eukaryota DNS topológiai egysége. Nukleoszóma füzér.

3. hét

Előadás:

5-6. A kromatin kondenzálás intermedierjei I. Interfázisos kromoszómák megjelenése az S fázis közepén.

Szeminárium:

5-6. DNS és RNS modell szerkezetek összehasonlítása.

4. hét

Előadás:

7-8. A kromatin kondenzálás intermedierjei II. Interfázisos kromoszómáktól a metafázisig.

Szeminárium:

7-8. Kromatin szerveződési szintek (30 nm, 300 nm, 600 nm, 1400 nm)

5. hét

Előadás:

9-10. Metafázisos kromoszómák szerkezete.

Szeminárium:

9-10. Kromoszóma kondenzálás hipotetikus modelljei

6. hét

Előadás:

11-12. Kromoszómák evolúciója, eredet, fejlődés, homológia.

Szeminárium:

11-12. Kromoszóma térképek: genetikai, fizikai, DNS szekvencia.

7. hét

Előadás:

13-14. Kromoszómák azonosítása, kromoszóma párok, sávok, karyogram, ideogram.

Szeminárium:

13-14. Emlősök kromoszómáinak jellemzése: méret, kromoszómaszám.

8. hét

Előadás:

15-16. Fluoreszcens *in situ* hibridizáció (FISH) és gyakorlati alkalmazása.

Szeminárium:

15-16. Mikroszkópos kromoszóma vizsgálatok.

9. hét

Előadás:

17-18. DNS diagnosztika, gén terápia. Prenatális diagnosztika (amniocentesis).

Szeminárium:

17-18. Kromoszóma kondenzálás intermedierjeinek láthatóvá tétele.

10. hét

Előadás:

19-20. Számbeli kromoszóma eltérés (euploidia, aneuploidia).

Szeminárium:

19-20. Kromatin izolálás szinkronizált sejtekből.

11. hét

Előadás:

21-22. Strukturális rendellenességek (inverzió, transzlokáció, izokromoszómák, gyűrű kromoszómák).

Szeminárium:

21-22. Szinkronizálás flow citometriás ellenőrzése.

12. hét

Előadás:

23-24. Citogenetika onkológiai és hematológiai vonatkozásai.

Szeminárium:

23-24. Kromatin kondenzálás intermedierjei a sejt ciklikus (S-fázis) állapotában.

13. hét

Előadás:

25-26. Gének szerepe a daganat, leukémia, szolid tumorok kialakulásában.

Szeminárium:

25-26. Kromoszómák lineáris kapcsolódási sorrendje.

14. hét

Előadás:

27-28. Daganatra hajlamosító tényezők.

Szeminárium:

27-28. *Drosophila* kromatin szerkezete és kondenzálásának mechanizmusa.

15. hét

Előadás:

29-30. Kromoszómák számítógépes analízise.

Szeminárium:

29-30. Interfázisos kromoszómák kialakulása és fejlődése.

Tantárgyi követelmények:

Követelményszint: A szemináriumokon való részvétel kötelező, hiányzás esetén az oktatóval való megbeszélés után beszámolóval pótolható.

Index aláírás: feltétele a szemináriumokon való eredményes részvétel.

Vizsga típusa: kollokvium

Az írásbeli vizsgán a félév előadásainak és szemináriumainak anyagát kérjük számon.

Érdemjegy javítás: megismételt vizsgával lehetséges.