

## **Alapismeretek a korszerű genetikai módszerekkel kapcsolatban -- a genetikai diagnosztikától a génterápiáig**

**10 órás, nem akkreditált, ismeretterjesztő továbbképző kurzus**

ELTE Bárczi Gusztáv Gyógypedagógiai Kar Gyógypedagógiai Továbbképző Központ

**Előadók:** dr. Rimayné dr. Ábrahám Hajnalka, orvos, egyetemi docens és dr. Vig Julianna, biológus, egyetemi adjunktus

### **TEMATIKA**

#### **1. alkalom: 2024. máj. 3. péntek, 9.00-11.15**

**Munkaforma:** online kontaktforma Teams felületen

**Az előadás tartalma: Genetikai alapismeretek**

- **Első blokk:** Az emberi örökítőanyag szerveződése, a génműködés alapjai és szabályozása. (15 perc szünet)
- **Második blokk:** Gének és jellegek kapcsolata, gén-környezet kölcsönhatások, a mutáció fogalma és típusai.

#### **2. alkalom: 2024. máj. 10. péntek, 9.00-12.00**

**Munkaforma:** online kontaktforma Teams felületen

**Az előadás tartalma: Genetikai kórképek diagnosztizálása, szűrése, genetikai tanácsadás**

- **Első blokk:** Genetikai vizsgálómódszerek (pedigré-elemzés, polimeráz láncreakció /PCR/, szekvenálás, citogenetikai vizsgálat, fluoreszcens *in situ* hibridizáció /FISH/, array alapú komparatív genomi hibridizáció /CGH/). (15 perc szünet)
- **Második blokk:** Genetikai kórképek szűrése (preimplantációs és magzati korban végzett genetikai vizsgálatok, újszülöttkori vizsgálatok), a genetikai tanácsadás célja, előnyei és etikai vonatkozásai.

#### **3. alkalom: 2024. máj. 24. péntek, 9.00-11.15**

**Munkaforma:** online kontaktforma Teams felületen

**Az előadás tartalma: Genetikai kórképek terápiája, hazai intézmények és betegutak**

- **Első blokk:** A genetikai kórképek terápiájának típusai (augmentáció, génszerkesztés, *ex vivo* vs *in vivo* génterápia), konkrét példák (pl. vírusvektor alapú terápia SMA kezelésére, CRISPR-alapú technológia szemészeti betegségek kezelésére, CAR-T sejterápia hematológiai betegségek kezelésére). (15 perc szünet)
- **Második blokk:** Az emberi génterápia sikerei (konkrét példákkal, pl. X-SCID és más súlyos immunhiányos állapotok kezelése), korlátai, veszélyei és jövője, a géndiagnosztika, genetikai tanácsadás, génterápia hazai szinterei és lehetőségei.