

II WYDZIAŁ LEKARSKI, II ROK

PRZEDMIOT: BIOLOGIA MEDYCZNA (CZEŚĆ 1 – GENETYKA)

PROGRAM ĆWICZEŃ I SEMINARIÓW 2011/2012

L.p.	Data zajęć	Temat zajęć
1	13.02 – 16.02	Podstawy genetyki klasycznej (podstawowe pojęcia i definicje w genetyce, zależność genotyp – fenotyp w interpretacji klasycznej i molekularnej, dziedziczenie mendlowskie i niemendlowskie). Organizmy modelowe wykorzystywane w badaniach genetycznych (bakterie, drożdże, <i>Arabidopsis thaliana</i> , <i>Caenorhabditis elegans</i> , <i>Drosophila melanogaster</i> , myszy, szczury).
2	20.02 – 23.02	Dziedziczenie cech autosomalnych warunkowanych jednogenowo i wielogenowo (wieloczynnikowo). Przykłady dziedziczenia cech prawidłowych człowieka (np. barwa i oprawa oczu, kształt nosa, wzrost, masa ciała, barwa skóry) oraz patologicznych warunkowanych wielogenowo (wieloczynnikowo) (np. rozszczep wargi i podniebienia, schizofrenia, padaczka, przerostowe zwężenie odźwiernika, cukrzyca typu 1, wrodzone zwichnięcie stawów biodrowych). Dziedziczenie mitochondrialne.
3	27.02 – 01.03	Sprzężenie genów. Mapy chromosomowe. Determinacja płci u różnych organizmów ze szczególnym uwzględnieniem człowieka. Cechy sprzężone i związane z płcią u człowieka (np. dystrofie mięśniowe Duchenne’a i Beckera, hemofilie, daltonizm, hipofosfatemia, zespół Retta, zespół FraX).
4	05.03 – 08.03	Dziedziczenie grup krwi u człowieka (układy AB0, Rh, Kell, Kids, MNS, Duffy). Fenotyp Bombay. Genetyka układów zgodności tkankowej. Choroby pionowe. Sprawdzian pisemny (ćwiczenia 1 – 3).

5	12.03 – 15.03	Mutacje genowe – rodzaje i mechanizmy powstawania. Mutageny. Mutacje genowe jako przyczyna wad wrodzonych i rozwojowych (achondroplazja, wielotorbielowatość nerek, dystrofia miotoniczna, hipercholesterolemia rodzinna, zespół Marfana, mukowiscydoza, anemia sierpowatokrwinkowa, hemoglobinopatie (talasemie), mukopolisacharydozy, choroba Huntingtona). Choroby wywołane blokami metabolicznymi: - zaburzenia przemiany aminokwasów (fenyloketonuria, albinizm, alkaptonuria); - zaburzenia przemiany węglowodanów (galaktozemia, fruktozemia, choroba glikogenowa); - zaburzenia przemiany lipidów (choroba Tay-Sachsa, choroba Niemann-Picka, choroba Gauchera).
6	19.03 – 22.03	Aberracje chromosomowe u człowieka, rodzaje i mechanizmy ich powstawania; efekty aberracji w komórkach somatycznych i generatywnych. Mutacje chromosomowe liczbowe (genomowi): a) euploidia b) aneuploidia - monosomie (zespół Turnera) - trisomie (zespół Patau, Edwardsa, Downa, Klinefeltera, 47,XXX, 47,XYY) Mutacje dynamiczne. Piętno genomowe. Disomia jednorodzicielska. Antycypacja, Transgresja.
7	26.03 – 29.03	Diagnostyka chorób uwarunkowanych genetycznie metodami cytogenetycznymi. a) analiza prążkowa (analiza kariotypu prawidłowego i nieprawidłowego); b) metody molekularne (malowanie chromosomów, FISH, itp.) Sprawdzian pisemny (ćwiczenia 4 – 6).
8	02.04 – 05.04	Diagnostyka chorób uwarunkowanych genetycznie z wykorzystaniem technik biologii molekularnej (Southern blotting, PCR, RFLP, sekwencjonowanie). Analiza rodowodów i poradnictwo genetyczne.
9	16.04 – 19.04	Genetyka populacyjna. Mechanizmy selekcji w populacjach
10	23.04 – 26.04	Repetitorium. Sprawdzian pisemny (ćwiczenia 7 – 9).

II WYDZIAŁ LEKARSKI, II ROK

PRZEDMIOT: BIOLOGIA MEDYCZNA (CZĘŚĆ 1 – GENETYKA)

PROGRAM WYKŁADÓW 2011/2012

L.p.	Data	Temat wykładu
1	15. 02	Struktura i organizacja genomu człowieka.
2	22. 02	Genetyka nowotworów – nowotwory jako choroba genetyczna.
3	29. 02	Techniki molekularne. Analiza DNA w medycynie sądowej.
4	07. 03	Inżynieria genetyczna i biotechnologia. GMO. Terapia genowa
5	14. 03	Pochodzenie pasożytów człowieka.

ZALECANA LITERATURA

1. „Genomy” T. A. Brown. PWN. 2009
2. “Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów” G. Drewa, T. Ferenc (red.)
Elsevier Urban & Partner, Wrocław. 2011
3. „Biologia molekularna w medycynie – Elementy genetyki klinicznej” J. Bal
(red.) PWN. 2006
4. „Genetyka – Krótkie wykłady” P.C. Winter, G.I. Hickey, H.L. Fletcher,
PWN. 2000
5. „Genetyka Medyczna” L.B. Jorde i wsp. CZELEJ, 2003
6. „Genetyka człowieka” B.R. Korf, PWN, 2003
7. „Genetyka molekularna” P. Węgleński (red.) PWN, 1998
8. „Genetyka” J.M. Friedman i wsp. Urban & Partner, Wrocław. 1997