

1. Wykład 2h

Wstęp do genetyki Znaczenie genetyki klinicznej w medycynie, choroby genetyczne, współczesne kierunki rozwoju genetyki.

2. Ćwiczenie I Wstęp do genetyki

Przedstawienie regulaminu zaliczenia przedmiotu.

Podstawowe pojęcia

- genetyka medyczna i kliniczna, genom, genotyp, fenotyp, haplotyp, mitoza, mejoza
- kwasy nukleinowe - DNA - struktura, RNA – struktura i rodzaje,
- chromatyna, chromosom, homozygota, heterozygota, hemizygota

Wzajemne oddziaływanie alleli jednego genu względem siebie (dominacja zupełna, niezupełna, kodominacja)

3. Ćwiczenie II Wstęp do genetyki

Podstawowe pojęcia

- replikacja DNA, polimeraza DNA, helikaza, ligaza,
- transkrypcja - gen, allel, egzon, intron, transkrypcja, odwrotna transkrypcja, polimeraza RNA, promotor, enhancer, silencer, translacja - kod genetyczny, kodon, antykodon,

Koncepcje regulacji ekspresji genów, zjawiska sprzężenia i współdziałania genów (epistaza, penetracja i ekspresja, poligeny, plejotropia, komplementacja), imprinting.

Czynniki epigenetyczne.

4. Ćwiczenie III Mutogeneza

Mutacje, warianty, polimorfizmy (polimorfizm pojedynczego nukleotydu, SNP), antycypacja genetyczna

Molekularne podłoże mutagenyzy; mutacje oraz czynniki mutagenne:

- **mutacje punktowe** [=genowe] (transycja, transwersja, mutacje: missensowne, nonsensowne, zmiana ramki odczytu)
- **czynniki mutagenne fizyczne** (promieniowanie jonizujące, ultrafioletowe, wysoka temperatura)
- **czynniki mutagenne chemiczne** (czynniki alkilujące i aryłujące, poliaromatyczne węglowodory, barwniki akrydynowe, analogi zasad azotowych, reaktywne formy tlenu)
- **czynniki mutagenne biologiczne**
- **czynniki genotoksyczne.**
- definicje mutacji germlinalnej, somatycznej, mutacji *de novo*

- efekt mutacji w zależności od lokalizacji (mutacje w promotorach, regionach regulatorowych, intronach i egzonach)

Mechanizmy naprawy DNA

Nomenklatura wariantów genetycznych

5. Seminarium I

Wstęp do cytogenetyki

Morfologia chromosomów, euchromatyna i heterochromatyna, kariotyp i kariogram.

Aberracje chromosomowe liczbowe (poliploidie i aneuploidie),

Aberracje chromosomowe strukturalne (translokacje wzajemne i robertsonowskie, inwersje, insercje, delecje interstycjalne i dystalne, mikrodelecje, duplikacje i mikroduplikacje, izochromosomy, chromosomy dwucentromerowe, chromosomy pierścieniowe, chromosomy markerowe).

Przyczyny powstawania aberracji chromosomowych, miejsca łamliwe chromosomów.

6. Seminarium II

Przebieg badania cytogenetycznego, rodzaj materiału biologicznego, hodowle komórkowe, klasyczne metody analizy chromosomów (techniki prążkowe), zasady analizy kariotypu.

Zasady opisu kariotypu wg systemu ISCN. Wskazania do badania kariotypu

Kolokwium z modułu