

Zakres tematyczny zajęć z „Genetyki klinicznej”

dla studentów kierunku lekarskiego

rok akademicki 2023/2024

Wykłady

1. Podstawowe pojęcia i definicje: struktura DNA, replikacja DNA, transkrypcja i translacja, struktura chromosomu, cykl komórkowy i podziały komórkowe. Rodzaje mutacji i ich konsekwencje. Podstawowe molekularne testy diagnostyczne. Nieprawidłowości liczby i struktury chromosomów. Podstawowe metody diagnostyki cytogenetycznej. Rodzaje cech dymorficznych, mechanizm i etiologia powstawania wad rozwojowych. Zasady przeprowadzania wywiadu rodzinnego i sporządzania rodowodu.
2. Choroby spowodowane aberracjami chromosomowymi: aneuploidie autosomalne, aneuploidie chromosomów płciowych, poliploidie, zespoły delecyjne i mikrodelecyjne, zespoły związane z niestabilnością chromosomów. Pojęcie epigenetyki i imprintingu genomowego.
3. Dziedziczenie jednogenowe (mendelowskie): autosomalnie dominujące, autosomalnie recesywne, dominujące i recesywne sprzężone z płcią, atypowe – omówienie na przykładach wybranych jednostek chorobowych.
4. Choroby mitochondrialne warunkowane mutacjami DNA mitochondrialnego i jądrowego. Choroby metaboliczne. Neurogenetyka.
5. Dziedziczenie wielogenowe, zależności pomiędzy predyspozycją genetyczną a czynnikami środowiskowymi – choroby wieloczynnikowe. Rozwój genetyki a nowe klasyfikacje chorób i możliwości terapeutyczne – medycyna personalizowana: omówienie na przypadkach klinicznych. Podsumowanie bloku wykładów z genetyki klinicznej - testowe kolokwium pisemne.

Seminaria

Zakres tematyczny seminariów pozostaje powiązany z tematyką wykładów. Seminaria mają na celu utrwalenie zakresu tematycznego wykładów i naukę praktycznego wykorzystania wiedzy zdobytej w trakcie bloku wykładowego.

Zakres tematyczny seminariów: Poradnictwo genetyczne. Aberracje chromosomowe. Zespoły mikrodelecyjne. Zaburzenia różnicowania płci. Fakomatozy, neurogenetyka. Genetyczna diagnostyka prenatalna. Onkogenetyka.

Ćwiczenia

Zakres tematyczny ćwiczeń pozostaje powiązany z tematyką wykładów i seminariów. Ćwiczenia mają na celu utrwalenie zakresu tematycznego wykładów i seminariów oraz naukę praktycznego wykorzystania wiedzy zdobytej w trakcie realizacji bloku wykładów i seminariów.

Zakres tematyczny ćwiczeń: Analiza rodowodowa. Analiza fenotypu morfologicznego. Cytogenetyka. Wybrane zespoły uwarunkowane genetycznie w praktyce klinicznej.