

Przedmiot: PODSTAWY GENETYKI

Kierunek: Fizjoterapia (II stopień) stacjonarne

1. OPIS PRZEDMIOTU

Celem przedmiotu jest zapoznanie z wiedzą dotyczącą wad, zespołów i chorób uwarunkowanych genetycznie oraz genetycznych uwarunkowań sprawności fizycznej

Efekty kształcenia:

Student, który zaliczył przedmiot powinien potrafić:

EK1. Opisać objawy wad, zespołów i chorób uwarunkowanych genetycznie.

- charakteryzować strukturę i funkcje materiału genetycznego, zasady ekspresji informacji genetycznej, epigenetyczne mechanizmy regulacji ekspresji genów oraz zmiany epigenetyczne w wybranych chorobach człowieka (EK1.1),
- charakteryzować podstawowe choroby jednogenowe człowieka oraz ich przyczyny (EK1.2),
- charakteryzować podstawowe choroby chromosomowe, ich przyczyny oraz metody diagnostyczne (EK1.3),
- wyjaśnić wieloczynnikowy i wielogenowy charakter powszechnych chorób człowieka, takich jak: nowotwory, choroba wieńcowa, choroby neurodegeneracyjne (EK1.4),
- wyjaśnić zróżnicowanie genetyczne populacji ludzkiej i czynniki, które o nim decydują w kontekście chorób człowieka (EK1.5),

EK2. Wyjaśnić genetyczne uwarunkowania uzdolnień ruchowych.

- charakteryzować sposób dziedziczenia sprawności ruchowej, odziedziczalność poszczególnych cech motorycznych oraz przykładowe geny mające wpływ na sprawność fizyczną (EK2.1).

2. PROGRAM ZAJĘĆ I ZAGADNIENIA TEORETYCZNE

WYKŁADY

1. Struktura i funkcja materiału genetycznego, genu, genomu: Informacja genetyczna – struktura i funkcja DNA. Struktura genów i genomu ludzkiego (geny i obszary międzygenowe). Dziedziczenie mitochondrialne. Kod genetyczny. Zasady ekspresji informacji genetycznej.

Podstawy epigenetyki: Epigenetyczne mechanizmy wyciszania ekspresji genów; a) na etapie transkrypcji: modyfikacje chemiczne zasad azotowych i histonów, interferencja RNA (małe interferujące RNA-siRNA), b) na etapie translacji: interferencja RNA (mikro RNA-miRNA). Zmiany epigenetyczne w wybranych chorobach człowieka. Zastosowanie interferencji RNA w terapii chorób człowieka.

2. Choroby wieloczynnikowe 1: Dziedziczenie wielogenowe – współdziałanie genów w kształtowaniu jednej cechy o charakterze kumulatywnym, dopełniającym się i epistaza. Oddziaływania pomiędzy czynnikami genetycznymi i środowiskowymi w kształtowaniu fenotypu. Szansa, iloraz szans, ryzyko, synergia.

Wprowadzenie do genetyki choroby niedokrwiennej serca. Jednogenowe postacie chorób sercowo-naczyniowych (na przykładzie hipercholesterolemii rodzinnej). Polimorfizmy genów kodujących białka kluczowe w przebiegu miażdżycy (na przykładzie genów zaangażowanych w regulację gospodarki lipidowej i ciśnienia krwi).

3. Choroby wieloczynnikowe 2: Podstawy genetyki cukrzycy typu I i II, nadciśnienia tętniczego, chorób psychicznych, autoimmunologicznych oraz neurodegeneracyjnych. Jednogenowe postacie chorób. Mutacje w genach kandydatach, polimorfizmy genów kształtujących podatność.

Elementy genetyki populacyjnej w kontekście chorób człowieka: Zróżnicowanie genetyczne populacji ludzkiej, różnice w występowaniu chorób genetycznych, polimorfizm genetyczny. Równowaga Hardy'ego-Weinberga. Czynniki wpływające na częstości genotypów i alleli w populacji: selekcja, mutacje, izolacja, migracja, dryf genetyczny. Genetyczne obciążenie populacji. Eugenika.

ĆWICZENIA

1. Choroby genowe: Zmienność mutacyjna – mutacje genowe. Mutacje spontaniczne, indukowane, mutageny. Przykłady jednogenowych chorób genetycznych i cechy dziedziczenia autosomalnego dominującego (achondroplazja, dystrofia miotoniczna, zespół Marfana, choroba Huntingtona, *osteogenesis imperfecta*) i recesywnego (jednogenowe bloki metaboliczne - tyrozynergia, fenyloketonuria, alkaptonuria, albinizm) u ludzi. Przykłady chorób i cechy dziedziczenia sprzężonego z płcią, recesywnego (dystrofia mięśniowa Duchenne'a i Beckera) i dominującego (krzywica hipofosfatemiczna typu I i II, zespół łamliwego chromosomu X) u ludzi. Ocena ryzyka chorób o podłożu jednogenowym.

Choroby chromosomowe: Mutacje chromosomowe (strukturalne i liczbowe). Zespoły chorobowe spowodowane aberracjami strukturalnymi autosomów, mikrodelecjami, translokacjami. Mutacje chromosomowe liczbowe, aneuploidy. Trisomie autosomalne: chromosomu 13 (zespół Patau), chromosomu 18 (zespół Edwardsa), chromosomu 21 (zespół Downa), chromosomu 22. Trisomie chromosomów płci: XXY, XXX, XYY. Monosomia chromosomu X (zespół Turnera). Diagnostyka dysmorfologiczna.

SEMINARIA

1. Wprowadzenie do genetyki nowotworów. Jedno- i wieloudzerzeniowy model kancerogenezy. Protoonkogeny, geny supresorowe, czynniki naprawcze i ich udział w kontroli proliferacji oraz śmierci komórkowej. Wybrane choroby nowotworowe: dziedziczny nowotwór sutka typu 1 i 2, dziedziczny nowotwór jelita grubego.

2. Poradnictwo genetyczne. Cele i zasady postępowania. Zastosowanie metod cytogenetycznych w diagnostyce aberracji chromosomowych. Diagnostyka prenatalna. Metody inwazyjne i nieinwazyjne badań prenatalnych oraz ich wykorzystanie w diagnostyce chorób genetycznych i wad wrodzonych.

3. Genetyczne uwarunkowania uzdolnień ruchowych: Odziedziczalność poszczególnych składowych sprawności ruchowej człowieka. Genetyczne uwarunkowania różnicowania się poszczególnych typów włókien mięśniowych. Mutacje i polimorfizmy genów wpływające na sprawność ruchową (*IGF-1, MSTN, ACTN3, EPOR, VDR, ACE*).

3. WYKAZ LITERATURY

1. Drewa G, Ferenc T. Podstawy genetyki. Elsevier Urban i Partner, Wrocław
2. Bal J. Biologia molekularna w medycynie. PWN Warszawa 2011
3. Connor M., Ferguson-Smith M. Podstawy genetyki medycznej. PZWL
4. Friedman JM. i wsp. Genetyka. Urban & Partner Wrocław.
5. Korf B.R.. Genetyka człowieka. PWN Warszawa 2003