

## **Przedmiot: PODSTAWY GENETYKI**

**Kierunek: Fizjoterapia (II stopień) niestacjonarne**

### **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.

EK2. Wyjaśnić genetyczne uwarunkowania uzdolnień ruchowych.

### **2. PROGRAM ZAJĘĆ I ZAGADNIENIA TEORETYCZNE**

#### **WYKŁADY**

**1. Zasady ekspresji i powielania informacji genetycznej.** Struktura genów i genomu ludzkiego (geny i obszary międzygenowe). Replikacja. Kod genetyczny. Ekspresja informacji genetycznej – transkrypcja, translacja.

**2. Podstawy dziedziczenia wielogenowego.** 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 wielogenowe i wieloczynnikowe.** 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.

## 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 - tyrozynergemia, 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. 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.

**2. 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