

Przedmiot: GENETYKA

Kierunek: Fizjoterapia jednolite magisterskie niestacjonarne

1. OPIS PRZEDMIOTU

Celem przedmiotu jest zapoznanie z wiedzą dotyczącą genetycznych podstaw patologii rozwoju narządów i układów.

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 informacji genetycznej i jej powielania.** Struktura i funkcja materiału genetycznego – genom, poziomy struktury DNA, struktura I i II rzędowa, struktura chromatyny, rola histonów, nukleosomy, budowa chromosomów – typy, kariotyp, struktura i funkcja genu, geny ciągłe i nieciągłe – różnice, kod genetyczny. Ogólna charakterystyka ekspresji informacji genetycznej u pro- i eukariota. Transkrypcja, etapy, typy polimeraz RNA u eukariota, inne wymagane enzymy i czynniki niezbędne do transkrypcji, przebieg, sposoby dojrzewania RNA. Translacja – aminoacylo-tRNA – tworzenie, rola rybosomu: lokalizacja peptydylotransfazy, miejsc wiążących A, P, E, mRNA, inicjacja, elongacja i terminacja translacji, typy potranslacyjnej obróbki polipeptydu, modyfikacje chemiczne białek.
- 2. Zasady ekspresji informacji genetycznej i jej powielania c.d.** – Powielanie informacji genetycznej – replikacja, semikonserwatywna, charakterystyka polimeraz DNA, primazy (polimeraza RNA), startery RNA (primery), inicjacja replikacji w wielu miejscach na nici wiodącej i opóźnionej DNA, synteza ciągła i nieciągła, fragmenty Okazaki, asymetria widełek replikacyjnych, charakterystyka dodatkowych aktywności enzymatycznych niezbędnych do utworzenia ciągłego łańcucha DNA syntetyzowanego w sposób nieciągły: nukleaz, polimeraza DNA naprawcza, ligaz – znaczenie. Korygowanie błędów podczas replikacji przez polimerazę DNA – aktywności egzonukleazowe.

3. 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 postaci 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).

4. Choroby wielogenowe i wieloczynnikowe. Podstawy genetyki cukrzycy typu I i II, nadciśnienia tętniczego, chorób psychicznych, autoimmunologicznych oraz neurodegeneracyjnych. Jednogenowe postaci chorób. Mutacje w genach kandydatach, polimorfizmy genów kształtujących podatność.

ĆWICZENIA

1. Choroby genowe: Przykłady jednogenowych chorób genetycznych i cechy dziedziczenia autosomalnego dominującego (achondroplazja, dystrofia miotoniczna, zespół Marfana, choroba Huntingtona, *osteogenesis imperfecta*) i recesywnego (mukowiscydoza, anemia sierpowata, jednogenowe bloki metaboliczne - tyrozynemia, fenyloketonuria, alkaptonuria, albinizm). 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). Ocena ryzyka chorób o podłożu jednogenowym.

2. Choroby chromosomowe: Mutacje chromosomowe (strukturalne i liczbowe). Zespoły chorobowe spowodowane aberracjami strukturalnymi autosomów, mikrodelecjami, translokacjami (zespoły Cri du Chat, Wolfa-Hirschorna, Angelmana, Pradera-Williego, Williama). Zespoły chorobowe spowodowane aberracjami liczbowymi: trisomie autosomalne: chromosomu 13 (zespół Patau), chromosomu 18 (zespół Edwardsa), chromosomu 21 (zespół Downa). 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