

**HARMONOGRAM ZAJĘĆ OBOWIĄZKOWYCH Z PRZEDMIOTU „BIOLOGIA I GENETYKA”
DLA STUDENTÓW I ROKU WYDZIAŁU FARMACEUTYCZNEGO
KIERUNEK: ANALITYKA MEDYCZNA – I ROK**

grupy: **a, b, c, d** – wtorek ; grupy: **e, f, g, h** – poniedziałek

Lp.	Temat	Data
1.	Struktura i funkcja kwasów nukleinowych. Ekspresja i regulacja ekspresji genów.	07.10.2024 – gr. e, f, g, h 08.10.2024 – gr. a, b, c, d
2.	Prawidłowy kariotyp człowieka.	14.10.2024 – gr. e, f, g, h 15.10.2024 – gr. a, b, c, d
3.	Chromosomy płci.	21.10.2024 – gr. e, f, g, h 12.10.2024 – gr. a, b, c, d
4.	Dziedziczenie monogenowe u człowieka.	28.10.2024 – gr. e, f, g, h 29.10.2024 – gr. a, b, c, d
5.	Prezentacje najnowszych badań z zakresu genetyki medycznej.	04.11.2024 – gr. e, f, g, h 05.11.2024 – gr. a, b, c, d
6.	Poradnictwo genetyczne. Badania genetyczne i diagnostyka prenatalna.	13.11.2024 – gr. e, f, g, h 12.11.2024 – gr. a, b, c, d
7.	Dziedziczenie grup krwi. Genom mitochondrialny. Piętno genomowe.	18.11.2024 – gr. e, f, g, h 19.11.2024 – gr. a, b, c, d
8.	Zmienność i mutacje.	25.11.2024 – gr. e, f, g, h 26.11.2024 – gr. a, b, c, d
9.	Wykrywanie mutacji - nowoczesne metody badań w genetyce medycznej.	02.12.2024 – gr. e, f, g, h 03.12.2024 – gr. a, b, c, d
10.	Repetitorium.	09.12.2024 – gr. e, f, g, h 10.12.2024 – gr. a, b, c, d

LITERATURA PODSTAWOWA:

„Genetyka medyczna” – Jorde L.B, Carey J.C., Bamshad M.J., Edra Urban&Partner, Wrocław 2021

Ćwiczenie 1

Temat: STRUKTURA I FUNKCJA KWASÓW NUKLEINOWYCH. EKSPRESJA GENÓW I REGULACJA EKSPRESJI GENÓW.

1. Zasady przestrzegania BHP w pracowni.
2. Skład chemiczny kwasów nukleinowych.
3. Model budowy DNA wg Watsona i Cricka. Alternatywne struktury DNA.
4. Skręcenie DNA. Rodzaje DNA.
5. Replikacja DNA u *Prokaryota* i *Eukaryota*.
6. Struktura, funkcja i rodzaje RNA. Kod genetyczny.
7. Mechanizm transkrypcji, procesy potranskrypcyjne i etapy biosyntezy białka.
8. Regulacja ekspresji genów u *Prokaryota* i *Eukaryota*.

Rozdział 2 – str. 6-22

Ćwiczenie 2

Temat: PRAWIDŁOWY KARIOTYP CZŁOWIEKA.

1. Chromosomy u Prokaryota i Eukaryota. Chromosomy metafazalne.
2. Definicja kariotypu i kariogramu.
3. Metody badania chromosomów.
4. Disomia jednorodzicielska.
5. Cytogenetyka nowotworów.

Zadania praktyczne:

- Zespoły chorobowe spowodowane anomaliami liczbowymi autosomów – analiza kariogramów.

Rozdział 6 – str. 110-141

Ćwiczenie 3

Temat: CHROMOSOMY PŁCI.

1. Definicja i kryteria płci. Chromosomy płciowe.
2. Inaktywacja chromosomu X. Ciało Barra.

Zadania praktyczne:

- Barwienie komórek nabłonka jamy ustnej w celu uwidocznienia ciałek Barra.

Rozdział 5 – str. 84-97

Ćwiczenie 4

Temat: DZIEDZICZENIE MONOGENOWE U CZŁOWIEKA.

1. Genetyka klasyczna.
2. Podziały komórkowe: mitozą i mejozą.

Zadania praktyczne:

- Przykładowe krzyżówki genetyczne. Obserwacja preparatów mikroskopowych.

Rozdział 4 – str. 63-83, Rozdział 2 – str. 22-27

Ćwiczenie 5 - Prezentacje najnowszych badań z zakresu genetyki medycznej.

- Referaty studentów

Ćwiczenie 6

Temat: PORADNICTWO GENETYCZNE. BADANIA GENETYCZNE I DIAGNOSTYKA PRENATALNA.

1. Podstawy konstrukcji rodowodu.
2. Zasady i praktyka poradnictwa genetycznego.
3. Populacyjne badania przesiewowe w chorobach genetycznych.
4. Diagnostyka prenatalna wad rozwojowych i schorzeń genetycznych.

Zadania praktyczne:

- **Konstrukcja i analiza rodowodu. Wrażliwości smakowa na PTH.**

Rozdział 4 – str. 66-67, Rozdział 15 – str. 320-333, Rozdział 13 – str. 281-299

Ćwiczenie 7

Temat: GRUPY KRWI. GENOM MITOCHONDRIALNY. PIĘTNO GENOMOWE.

1. Antygeny i przeciwciała układu ABO. Fenomen bombajski.
2. Układ grupowy Rh. Konflikt serologiczny w układzie Rh.
3. Inne układy grupowe krwi.
4. Struktura i dziedziczenie genomu mitochondrialnego.
5. Wybrane choroby genomu mitochondrialnego.

Zadania praktyczne:

- **Oznaczanie płci człowieka przy użyciu PCR – izolacja DNA.**

Rozdział 3 – str. 41-42, Rozdział 5 – str. 97-109

Ćwiczenie 8

Temat: ZMIENNOŚĆ I MUTACJE.

1. Podział zmienności. Rodzaje mutacji. Czynniki mutagenne.
2. Mechanizmy naprawy DNA.
3. Zespoły chorobowe związane z zaburzeniami naprawy DNA.

Zadania praktyczne:

- **Oznaczanie płci człowieka przy użyciu PCR – reakcja amplifikacji na matrycy DNA.**

Rozdział 3 – str. 28-41, Rozdział 6 – str. 115-138

Ćwiczenie 9

Temat: WYKRYWANIE MUTACJI - NOWOCZESNE METODY BADAŃ W GENETYCE MEDYCZNEJ.

1. Wykrywanie mutacji na poziomie DNA – polimorfizmy SNP i STR, analiza RFLP.
2. Amplifikacja DNA metodą PCR.
3. Sekwencjonowanie DNA.
4. Elektroforeza kwasów nukleinowych.

Zadania praktyczne:

- **Oznaczanie płci człowieka przy użyciu PCR – elektroforeza w żelu agarozowym**

Rozdział 3 – str. 42-55 + Instrukcja do ćwiczeń i wstęp teoretyczny – EasyPCR XY (dostępne na stronie internetowej Katedry Biologii i Biochemii Medycznej)

Ćwiczenie 10 - Repetytorium.