

Rozkład zajęć z Podstaw genetyki medycznej dla studentów II roku WL w 2022/2023 r.

UNIWERSYTET MIKROŁAJA KOPIERNIKA W TORUNIU
Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy
Wydział Lekarski
Katedra Genetyki Klinicznej
ul. M. Curie Skłodowej 5, 85-106 Toruń
tel. 52 585 35 67, 52 585 35 68, 52 585 35 69
e-mail: kizgenet@cm.umk.pl

Nr ćw.
094 B

Osoby prowadzące

Temat

Materiał do samodzielnego przygotowania

I

dr n. med. M. Heise

Instruktaż dotyczący obowiązujących w miejscu zajęć przepisów BHP.

Budowa DNA, RNA, właściwości kwasów nukleinowych – denaturacja, hybridyzacja.

II

Dr n. med. Anna Junkiert –
Czarnecka

Zastosowanie kliniczne metod molekularnych na przykładzie: PCR, RFLP-PCR, hybridyzacji, badania mikromacierzowego. Przydatność nowoczesnych testów genetycznych.

Metody izolacji RNA, odwrotna transkrypcja, ekspresja genów. Sekwencjonowanie metodą Sangera. PCR. Elektroforeza.

III

dr n. med. Aneta Bąk

Diagnostyka molekularna w hematologii.

Budowa i właściwości RNA. Definicja genu fuzyjnego. Ekspresja genów.

IV

dr hab. n. med.
M. Pasińska

Choroby monogenowe, analiza rodowodu. Zespoły zaburzeń chromosomów: autosomów i heterosomów. Choroby wielogenowe, zasady dziedziczenia. Etiologia wad wrodzonych. Zespoły zaburzeń chromosomów: autosomów i heterosomów.

Zasady dziedziczenia monogenowego.
Zasady dziedziczenia poligenowego.

V

Mgr K. Jułga
Mgr E. Łazarczyk
Mgr Anna Repczyńska
dr n. med. Katarzyna Bilińska

Analiza cytogenetyczna klinicznych przypadków aberracji chromosomowych. Międzynarodowe standardy przydatnego klinicznie opisu wyniku badania cytogenetycznego.
Kliniczna interpretacja wyniku badania cytogenetycznego.

Cykl życiowy komórki. Mitoza i mejoza. Metody barwienia chromosomów. Kariotyp konstytucyjny i nabyty - definicja.

VI

dr hab.n. med. Magdalena
Pasińska

Wskazania lekarskie do analizy kariotypu wrodzonego (prenatalnego, postnatalnego) i nabytego.
Przypadki kliniczne

Rodzaje aberracji chromosomowych liczbowych i strukturalnych. Mechanizm ich powstawania.
Zespół Downa, Edwardsa, Patau, Turnera - podłoże genetyczne oraz objawy kliniczne.

VII Mgr K. Jułga Mgr E. Łazarczyk Mgr Anna Repczyńska		Wybór metod cytogenetycznych uwarunkowany wskazaniami klinicznymi. Zastosowanie cytogenetyki molekularnej w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych.	Sondy molekularne stosowane w technice FISH. Definicja hybrydyzacji, zasada komplementarności, znaczniki fluorescencyjne.
VIII	dr hab. n. med. M. Pasińska dr n. med. Anna Junkiert - Czarnecka dr n. med. Marta Heise	Powtórka materiału	Przygotowanie prezentacji przez studentów na zadany temat.

Zalecane podręczniki:

Podstawowa:

1. Tobiasz E.S., Connor M., Ferguson-Smith M.: Podstawy genetyki medycznej. PZWL 2013.
2. Bal J.: Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. PWN 2011.

Uzupełniająca:

1. Jorde L.B. i wsp. (red. wyd. polskiego - J. Wojciorowski): Genetyka medyczna. Wyd. Czelej 2000.
2. Srebniak M.I., Tomaszewska A.: Badania cytogenetyczne. PZWL 2008.
3. Węgleński P.: Genetyka molekularna. PWN 2012.