

Sylabus przedmiotu

Przedmiot:	Molekularne podstawy diagnostyki chorób genetycznych
Kierunek:	Biotechnologia, II stopień [4 sem], stacjonarny, ogólnoakademicki, rozpoczęty w: 2013
Specjalność:	biotechnologia medyczna
Rok/Semestr:	I/1
Liczba godzin:	30,0
Nauczyciel:	Marczak Małgorzata, dr
Forma zajęć:	laboratorium
Rodzaj zaliczenia:	zaliczenie na ocenę
Wstępne wymagania:	Przypomnienie wiadomości z zakresu genetyki człowieka z kursu "Genetyki" oraz informacji dotyczących podstawowych metod pracy z DNA i białkami z kursu "Inżynierii genetycznej".
Metody dydaktyczne:	<ul style="list-style-type: none"> • ćwiczenia laboratoryjne • dyskusja dydaktyczna • konsultacje • objaśnienie lub wyjaśnienie
Zakres tematów:	<p>Podział genetycznie uwarunkowanych chorób człowieka ze względu na przyczynę: monogenowe, wielogenowe, wieloczynnikowe, epigenetyczne, choroby wywołane zwiększoną liczbą powtórzeń trójnukleotydowych, mitochondrialne. Mechanizmy dziedziczenia: autosomalne i sprzężone z płcią, recesywne i dominujące. Zjawiska komplikujące analizę sposobu dziedziczenia. Patologia molekularna, różnice pomiędzy schorzeniami dominującymi a recesywnymi na poziomie molekularnym; mutacje typu utraty/nabycia funkcji a dziedziczenie recesywne/dominujące; przykłady chorób: enzymopatie, hipercholesterolemia rodzinna, <i>osteogenesis imperfecta</i>, dystrofia mięśniowa Duchenne'a i Becker'a, mukowiscydoza, choroby wywołane mutacjami dynamicznymi. Sposób postępowania w diagnostyce: od fenotypu do identyfikacji podłoża molekularnego choroby: analiza sposobu dziedziczenia się genu (analiza sprzężeń), identyfikacja mutacji znanych i wykrywanie mutacji nieopisanych dotychczas. Rozdzielczość metod diagnostycznych a molekularne podłoże chorób genetycznie uwarunkowanych. Problemy diagnostyczne (RFLP, PCR, sekwencjonowanie). Testy genetyczne – czułość a ocena ryzyka. Przykłady wyników diagnostyki molekularnej. Aberracje chromosomowe – zrównoważone i niezrównoważone; mejozytna segregacja nieprawidłowych chromosomów (po translokacji i inwersji). Patofizjologia aberracji chromosomowych (liczbowych i strukturalnych). Ryzyko nieprawidłowości chromosomowych u potomstwa nosicieli zrównoważonych przegrupowań strukturalnych. Wskazania do analizy chromosomów i algorytm diagnostyczny zespołów chromosomowych. Diagnostyka cytogenetyczna: wybór tkanki do badania cytogenetycznego; zasady i aplikacje technik prążkowych (G, Q, R, C, Ag-NOR, DA/DAPI, RBA, metody prążkowe dużej rozdzielczości, miejsca kruche); zasady technik cytogenetyki molekularnej: (1) FISH, M-FISH, SKY; (2) porównawcza hybrydyzacja genomowa CGH, HR-CGH, aCGH - do mikromacierzy; (3) MLPA; aplikacje – malowanie chromosomów, FISH metafazowa, FISH interfazowa. Sposoby zapisu wyników badania chromosomów, interpretacja wyniku. Przykłady wyników badań cytogenetycznych. Przykłady diagnostyki chorób związanych ze zmianą liczby i struktury chromosomów - zespół Downa, zespoły niestabilności chromosomów, zespoły mikrodelecyjne oraz chorób spowodowanych piętnowaniem genomu (imprinting): choroba Angelmana, Pradera-Willie'go.</p> <p>W części praktycznej: zastosowanie PCR-RFLP w badaniu polimorfizmów (SNP) genów kodujących łańcuch alfa-kolagenu typu I, kolagenazę-1 oraz stromelizynę-1.</p>
Forma oceniania:	<ul style="list-style-type: none"> • ćwiczenia praktyczne/laboratoryjne • końcowe zaliczenie pisemne • obecność na zajęciach • śródsesemestralne pisemne testy kontrolne
Warunki zaliczenia:	Obecność na zajęciach, aktywność w części praktycznej, bieżące przygotowywanie się do zajęć oraz końcowe kolokwium pisemne.
Literatura:	<p>Bal J. (red.) <i>Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej</i>. PWN Warszawa, 2007</p> <p>Korf B.R. <i>Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych</i>. PWN Warszawa, 2003</p> <p>R.L. Nussbaum, McInnes R.R., Willard H.F. <i>Genetics in Medicine</i>. Elsevier 2007</p>
Modułowe efekty kształcenia:	<p>01 Opisuje różne typy dziedziczenia chorób genetycznych i rozumie poziom ryzyka w tych chorobach</p> <p>02 Opisuje możliwości wykorzystywania osiągnięć genetyki w diagnostyce medycznej</p> <p>03 Interpretuje podstawowe testy molekularne w diagnostyce chorób genetycznych</p> <p>05 Ocenia znaczenie diagnostyki molekularnej w rozpoznawaniu chorób genetycznych</p>