

Sylabus przedmiotu

Przedmiot:	Molekularne podstawy diagnostyki chorób genetycznych
Kierunek:	Biotechnologia, II stopień [4 sem], stacjonarny, ogólnoakademicki, rozpoczęty w: 2013
Specjalność:	biotechnologia medyczna
Tytuł lub szczegółowa nazwa przedmiotu:	wykład
Rok/Semestr:	I/1
Liczba godzin:	30,0
Nauczyciel:	Skorupska Anna, prof. dr hab.
Forma zajęć:	wykład
Rodzaj zaliczenia:	egzamin
Punkty ECTS:	5,0
Godzinowe ekwiwalenty punktów ECTS (łącznie liczba godzin w semestrze):	0 Godziny kontaktowe z prowadzącym zajęcia realizowane w formie konsultacji 0 Godziny kontaktowe z prowadzącym zajęcia realizowane w formie zajęć dydaktycznych 0 Przygotowanie się studenta do zajęć dydaktycznych 0 Przygotowanie się studenta do zaliczeń i/lub egzaminów 0 Studiowanie przez studenta literatury przedmiotu
Poziom trudności:	Średnio zaawansowany
Wstępne wymagania:	Zaliczony kurs Genetyki i Inżynierii Genetycznej.
Metody dydaktyczne:	<ul style="list-style-type: none"> • dyskusja dydaktyczna • konsultacje • objaśnienie lub wyjaśnienie • opis • wykład informacyjny • wykład problemowy • z użyciem komputera
Zakres tematów:	<p>1. Choroby uwarunkowane genetycznie. Choroby jednogenowe i wieloczynnikowe. Choroby autosomalne i sprzężone z płcią. Ocena ryzyka zachorowania w poszczególnych typach chorób genetycznych.</p> <p>2. Metody cytogenetyczne i molekularne stosowane w diagnostyce chorób genetycznych - diagnostyka chorób jednogenowych i chorób związanych ze zmianami w liczbie i strukturze chromosomów.</p> <p>3. Diagnostyka molekularna chorób jednogenowych: mukowiscydoza, fenyloketonuria, dystrofia Duchenna/Beckera, hemofilia, mukopolisacharydozy, choroba Taya-Sachsa, hipercholesterolemia, zespół Retta.</p> <p>4. Diagnostyka molekularna chorób spowodowanych powtórzeniami trinukleotydowymi: choroba Huntingtona, kruchy chromosom X.</p> <p>5. Diagnostyka molekularna chorób spowodowanych piętnowaniem genomu (imprinting): choroba Angelmana i Pradera-Willie'go.</p> <p>6. Wykorzystanie polimorfizmu powtórzonych sekwencji nukleotydowych do identyfikacji osobników w medycynie sądowej.</p> <p>7. Diagnostyka prenatalna chorób genetycznych.</p> <p>8. Podstawy terapii genowej.</p> <p>9. Choroby krwi i rybosomopatie.</p> <p>10. Dziedziczenie i diagnostyka chorób mitochondrialnych.</p> <p>11. Choroby epigenetyczne.</p> <p>12. Choroby nowotworowe - predyspozycje, podłoże molekularne, diagnostyka. Terapia celowana i personalizowana.</p> <p>13. Najnowsze osiągnięcia w identyfikacji podłoża molekularnego chorób wieloczynnikowych.</p>
Forma oceniania:	<ul style="list-style-type: none"> • egzamin pisemny • obecność na zajęciach
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., McInnes R.R., Willard H.F. <i>Genetics in Medicine</i>. Elsevier 2007.</p>

Dodatkowe informacje:

Wykłady będą prowadzone przez:

prof. dr hab. Anna Skorupska (15 godz.)

dr Aleksandra Boguszewska (7.5 godz.)

dr Barbara Michalec-Wawiórka (7.5 godz.)