
Przedmiot: EMBRIOLOGIA I GENETYKA

Kierunek: Położnictwo – studia stacjonarne (I stopień)

1. OPIS PRZEDMIOTU

Celem przedmiotu jest:

- dostarczenie wiedzy na temat funkcji nukleotydów w komórce, struktury I- oraz II-rzędowej DNA i RNA, budowy chromosomów i chromatyny, oraz molekularnego podłoża mutagenezy.
- wyposażenie absolwenta w wiedzę z zakresu problematyki zasad dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, dziedziczenia niezależnego oraz sprzężonego z płcią a także dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej.
- dostarczenie wiedzy na temat chorób uwarunkowanych genetycznie w kontekście profilaktyki nowotworów oraz diagnostyki prenatalnej i poradnictwa genetycznego.
- dostarczenie wiedzy na temat genetycznego uwarunkowania grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh.
- kształtowanie umiejętności stosowania diagnostyki dysmorfologicznej i technik wykorzystywanych w badaniach genetycznych i immunologicznych.
- kształtowanie umiejętności szacowania ryzyka ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych.
- kształtowanie świadomości na temat stosowania zasad etyki ogólnej i zawodowej w czasie kontaktu z osobami dotkniętymi chorobami genetycznymi oraz ich rodzicami

Efekty kształcenia:

Student, który zaliczył przedmiot powinien:

- EK_W3 - wyjaśniać uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i przyczyny konfliktu serologicznego w układzie Rh.
- EK_W4 - wyjaśniać, w jaki sposób wiedza na temat chorób uwarunkowanych genetycznie może być przydatna w profilaktyce nowotworów i diagnostyce prenatalnej.
- EK_W5 - łączyć aberracje chromosomowe z konkretnymi jednostkami chorobowymi w najczęstszych zespołach chromosomowych człowieka
- EK_W6 - dostrzegać potrzebę prowadzenia poradnictwa genetycznego.
- EK_W7 - opisywać funkcje nukleotydów w komórce,
- EK_W8 - posiadać wiedzę w zakresie struktury I- oraz II-rzędowe DNA i RNA, wymienia oddziaływania stabilizujące te struktury,
- EK_W9 - opisywać strukturę chromatyny
- EK_W10 - przedstawiać budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy.
- EK_W11 - charakteryzować podstawowe zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz pozajądrowej informacji genetycznej.

EK_U1 - rozróżniać na podstawie diagnostyki dysmorfologicznej najczęstsze wady rozwojowe i zespoły chromosomowe

EK_U2 - przyporządkowywać techniki wykorzystywane w badaniach genetycznych i immunologicznych do konkretnych zastosowań diagnostycznych

EK_U3 - szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia oraz wpływ czynników środowiskowych.

EK_K1 – być świadomym wagi stosowania się do określonych zasad etyki w czasie kontaktu z osobami dotkniętymi chorobami genetycznymi oraz ich rodzicami

2. PROGRAM ZAJĘĆ I ZAGADNIENIA TEORETYCZNE

WYKŁADY

W1. Struktura i funkcja materiału genetycznego: genom, poziomy struktury DNA, struktura I i II rzędowa DNA i RNA, funkcja nukleotydów, struktura chromatyny – euchromatyna, heterochromatyna, rola ciała Barra - trwała heterochromatyna, budowa chromosomów, kariotyp, struktura i funkcja genu, geny ciągłe i nieciągłe – różnice, kod genetyczny.

W2. Wykład prezentowany przez wykładowcę - Podstawowe zasady dziedziczenia.

Dziedziczenie mendlowskie jednogenowe z odstępstwami. Cechy dziedziczenia autosomalnego dominującego i recesywnego u ludzi. Niepełna dominacja, kodominacja, allele wielokrotne. Dziedziczenie grup krwi, konflikt serologiczny, antygeny grupowe krwi ABH błony komórkowej erytrocytów; uniwersalny dawca, i biorca. Geny glikozylotransferaz determinujące swoistość grup krwi układu ABO; antygen Rh (D). Niezależne dziedziczenie mendlowskie dwugenowe. Dziedziczenie wielogenowe – współdziałanie wielu genów w kształtowaniu jednej cechy, o charakterze kumulatywnym, dopełniającym i epistatycznym. Z wyjątkiem Chromosomowej teorii dziedziczności - zabrakło czasu, jest w e-learningu.

Zasady chromosomowej teorii dziedziczności, dziedziczenie płci u ludzi. Cechy dziedziczenia recesywnego i dominującego sprzężonego z płcią u ludzi. Dziedziczenie sprzężone z chromosomem Y. Segregacja dwóch genów sprzężonych w porównaniu do niesprzężonych. Crossing-over – rekombinacja - przerwanie sprzężenia genów - częściowe sprzężenie. Dziedziczenie wieloczynnikowe. Dziedziczenie mitochondrialne z przykładami chorób mitochondrialnych.

W3. Zmienność i dziedziczność. Zmienność niedziedziczna – modyfikacyjna, fluktuacyjna. Zmienność dziedziczna: rekombinacyjna i mutacyjna - mutacje spontaniczne, indukowane, czynniki mutagenne. Mutacje genowe, punktowe, Mutacje chromosomowe - aberracje strukturalne i liczbowe, mechanizm aberracji, przykłady chorób genetycznych wynikających z delecji krótkich ramion chromosomu 4 (Zespół Wolfa-Hirschhorna), chromosomu 5 (zespół kociego krzyku), oraz delecja ramion krótkich i długich chromosomu 18. Aberracje strukturalne przykłady – translokacje wzajemne somatyczne – chromosom Filadelfia, translokacja

robertsonowska. Aberrecje liczbowe, aneuploidy, mechanizm, cechy dysmorfologiczne, trisomie: zespół Downa, Patau, Edwardsa. Anomalie liczbowe heterochromosomów – zespół Klinefeltera, supermen, superkobieta. Monosomia chromosomu X – zespół Turnera. Przyczyny wad wrodzonych u chorych niemowląt.

W4. Zasady poradnictwa genetycznego. Warunki określające zasadność poradnictwa genetycznego. Elementy porady genetycznej: 1) Diagnoza fenotypowa, morfologiczna i behawioralna – wstępne rozpoznanie: diagnostyka dysmorfologiczna – cechy dysmorfologiczne w najczęstszych zespołach chromosomowych; diagnostyka behawioralna – charakterystyczne cechy zespołu Williama, zespołu Angelmana, zespołu Pradera-Williego. Omówienie kolejnego elementu porady genetycznej: 2) Potwierdzenie rozpoznania poprzez badania – diagnostyka cytogenetyczna – zasady analiz, rodzaje chromosomów metafazowych – charakterystyka, budowa, analiza chromosomów – kariotypu, techniki barwienia prążkowego.

W5. Zasady poradnictwa genetycznego c.d. Zasady analizy kariotypu, heteromorfizm chromosomów, zasada zapisu kariotypu. Ustalanie rodzaju nieprawidłowości na podstawie kariogramu. Fluorescencyjna hybrydyzacja In situ (FISH) – zasada metody, zastosowanie w diagnostyce cytogenetycznej. Wykorzystanie metody FISH w diagnostyce zespołu Pradera-Williego. Wielobarwna analiza widmowa kariotypu, wykrywanie mutacji metodą malowania chromosomów sondą specyficzną dla całego chromosomu. Kolejny element porady genetycznej: 3) Analiza rodowodowa – określenie sposobu dziedziczenia, oszacowanie prawdopodobieństwa powtórzenia się choroby w rodzinie. Analiza rodowodowa dziedziczenia autosomalnie dominującego, autosomalnie recesywnego, dziedziczenia sprzężonego z płcią dominującego i dziedziczenia sprzężonego z płcią recesywnego.

W6. Zasady poradnictwa genetycznego c.d. Kolejny element porady genetycznej: 4) Prognoza rozwoju fizycznego i umysłowego. Prognoza rozwoju na przykładzie zespołu Angelmana pod względem rozwoju ruchowego, umysłowego, mowy, umiejętności manualnych i poznawczych, ryzyka chorób nowotworowych, prognozy przeżywalności, płodności i możliwości osiągnięcia samodzielności. Kolejny element porady genetycznej: 5) Przedstawienie możliwości wspomagania rozwoju dziecka. Możliwości wspomagania rozwoju dziecka na przykładzie zespołu Angelmana w zakresie możliwości leczenia i opieki wielospecjalistycznej oraz możliwości wsparcia społecznego. Kolejny element porady genetycznej: 6) Przedstawienie możliwości wyboru opcji co do decyzji prokreacyjnych rodziców. Określenie ryzyka pojawienia się chorego potomstwa dla danej pary, kryteria ryzyka genetycznego. Ostatni element porady genetycznej: 7) Diagnostyka prenatalna – techniki nieinwazyjne – USG, badanie dopplerowskie; techniki inwazyjne – biopsja kosmówki, amniopunkcja, kordocenteza, fetoskopia.

W7. Techniki biologii molekularnej i ich wykorzystanie w medycynie: w celach diagnostycznych i terapeutycznych, diagnostyka molekularna bezpośrednia i pośrednia.

Izolacja DNA, łańcuchowa reakcja polimeryzacji (PCR), elektroforeza DNA, RFLP, metoda Soutetn blokng, sekwencjonowanie DNA metodą Sangera, mikromacierze (Chipy), zastosowanie macierzy. Terapia genowa.

ĆWICZENIA

Ćw1. Szacowanie ryzyka chorób genetycznych

- cechy dziedziczenia chorób jednogenowych (autosomalne recesywne, autosomalne dominujące, sprzężone z płcią recesywne, sprzężone z płcią dominujące)
- analiza rodowodów, krzyżówki jedno- i kilkugenowe. Ryzyko populacyjne.
- udział czynników środowiskowych w warunkowaniu chorób jednogenowych (fenyloketonuria, hiperhomocysteinemia).
- uwarunkowania genetyczne grup krwi i przyczyny konfliktu serologicznego w układzie Rh.
- wybrane metody diagnostyki chorób jednogenowych.

Ćw2. Diagnostyka dysmorfologiczna chorób o podłożu genetycznym

- cechy dysmorficzne w najczęstszych zespołach chromosomowych (zespół Downa, Klinefeltera, Turnera, Edwardsa, Patau),
- cechy dysmorficzne w zespołach mikrodelecji (zespół Cr idu chat, Pradera-Williego, Angelmana, Williamsa, Wolfa-Hirschhorna)
- cechy dysmorficzne w chorobach jednogenowych (zespół Marfana, Achondroplazja, Zespół łamliwego chromosomu X).

Ćw3. Uwarunkowania genetyczne w profilaktyce nowotworów

- molekularne podłoże mutagenezy
- podłoże chorób nowotworowych: protoonkogeny, geny supresorowe, czynniki naprawcze.
- modele powstawania nowotworów: dwuuderzeniowy i wielouderzeniowy.
- najczęściej występujące nowotwory o charakterze dziedzicznym:
- rak piersi i jajników (mutacje genów BRCA1 i BRCA2)
- rak jelita grubego (mutacje genów MLH1, APC)
- wybrane metody diagnostyki chorób nowotworowych.

3. WYKAZ LITERATURY

Podstawowa:

- 1.Alberts B i wsp. Podstawy biologii komórki. Wprowadzenie do biologii molekularnej. PWN W-wa.
- 2.Jorde LB i wsp. Genetyka medyczna. Wyd. CZELEJ 2000.
- 3.Friedman JM. i wsp. Genetyka. Urban & Partner Wrocław.

4.Bal J. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. PWN, Warszawa

Uzupełniająca:

1.Wielgoś M. Diagnostyka prenatalna z elementami perinatologii. Via Medica Wydawnictwo Medyczne 2009.

2.Connor M., Ferguson-Smith M. Podstawy genetyki medycznej. PZWL.