

## **Przedmiot: PODSTAWY GENETYKI**

### **Kierunek: Fizjoterapia (II stopień) niestacjonarne**

#### **1. OPIS PRZEDMIOTU**

**Celem przedmiotu** jest zapoznanie z wiedzą dotyczącą wad, zespołów i chorób uwarunkowanych genetycznie oraz genetycznych uwarunkowań sprawności fizycznej

#### **Efekty kształcenia:**

*Student, który zaliczył przedmiot powinien potrafić:*

EK1. Opisać objawy wad, zespołów i chorób uwarunkowanych genetycznie.

- charakteryzować strukturę i funkcje materiału genetycznego, zasady ekspresji informacji genetycznej, epigenetyczne mechanizmy regulacji ekspresji genów oraz zmiany epigenetyczne w wybranych chorobach człowieka (EK1.1),

- charakteryzować podstawowe choroby jednogenowe człowieka oraz ich przyczyny (EK1.2),

- charakteryzować podstawowe choroby chromosomowe, ich przyczyny oraz metody diagnostyczne (EK1.3),

- wyjaśnić wieloczynnikowy i wielogenowy charakter powszechnych chorób człowieka, takich jak: nowotwory, choroba wieńcowa, choroby neurodegeneracyjne (EK1.4),

- wyjaśnić zróżnicowanie genetyczne populacji ludzkiej i czynniki, które o nim decydują w kontekście chorób człowieka (EK1.5),

EK2. Wyjaśnić genetyczne uwarunkowania uzdolnień ruchowych.

- charakteryzować sposób dziedziczenia sprawności ruchowej, odziedziczalność poszczególnych cech motorycznych oraz przykładowe geny mające wpływ na sprawność fizyczną (EK2.1).

## 2. PROGRAM ZAJĘĆ I ZAGADNIENIA TEORETYCZNE

### WYKŁADY

**1. Struktura i funkcja materiału genetycznego, genu, genomu:** Informacja genetyczna – struktura i funkcja DNA. Struktura genów i genomu ludzkiego (geny i obszary międzygenowe). Dziedziczenie mitochondrialne. Kod genetyczny. Zasady ekspresji informacji genetycznej.

**Podstawy epigenetyki:** Epigenetyczne mechanizmy wyciszania ekspresji genów; a) na etapie transkrypcji: modyfikacje chemiczne zasad azotowych i histonów, interferencja RNA (małe interferujące RNA-siRNA), b) na etapie translacji: interferencja RNA (mikro RNA-miRNA). Zmiany epigenetyczne w wybranych chorobach człowieka. Zastosowanie interferencji RNA w terapii chorób człowieka.

**Choroby wieloczynnikowe 1:** Dziedziczenie wielogenowe – współdziałanie genów w kształtowaniu jednej cechy o charakterze kumulatywnym, dopełniającym się i epistaza. Oddziaływania pomiędzy czynnikami genetycznymi i środowiskowymi w kształtowaniu fenotypu. Szansa, iloraz szans, ryzyko, synergia.

Wprowadzenie do genetyki choroby niedokrwiennej serca. Jednogenowe postacie chorób sercowo-naczyniowych (na przykładzie hipercholesterolemii rodzinnej). Polimorfizmy genów kodujących białka kluczowe w przebiegu miażdżycy (na przykładzie genów zaangażowanych w regulację gospodarki lipidowej i ciśnienia krwi).

**2. Choroby wieloczynnikowe 2:** Podstawy genetyki cukrzycy typu I i II, nadciśnienia tętniczego, chorób psychicznych, autoimmunologicznych oraz neurodegeneracyjnych. Jednogenowe postacie chorób. Mutacje w genach kandydatach, polimorfizmy genów kształtujących podatność.

**Elementy genetyki populacyjnej w kontekście chorób człowieka:** Zróżnicowanie genetyczne populacji ludzkiej, różnice w występowaniu chorób genetycznych, polimorfizm genetyczny. Równowaga Hardy'ego-Weinberga. Czynniki wpływające na częstości genotypów i alleli w populacji: selekcja, mutacje, izolacja, migracja, dryf genetyczny. Genetyczne obciążenie populacji. Eugenika.

## ĆWICZENIA

**1. Choroby genowe:** Zmienność mutacyjna – mutacje genowe. Mutacje spontaniczne, indukowane, mutageny. Przykłady jednogennych chorób genetycznych i cechy dziedziczenia autosomalnego dominującego (achondroplazja, dystrofia miotoniczna, zespół Marfana, choroba Huntingtona, *osteogenesis imperfecta*) i recesywnego (jednogenne bloki metaboliczne - tyrozynemia, fenylketonuria, alkaptonuria, albinizm) u ludzi. Przykłady chorób i cechy dziedziczenia sprzężonego z płcią, recesywnego (dystrofia mięśniowa Duchenne'a i Beckera) i dominującego (krzywica hipofosfatemiczna typu I i II, zespół łamliwego chromosomu X) u ludzi.

**Choroby chromosomowe:** Mutacje chromosomowe (strukturalne i liczbowe). Zespoły chorobowe spowodowane aberracjami strukturalnymi autosomów, mikrodelecjami, translokacjami. Mutacje chromosomowe liczbowe, aneuploidy. Trisomie autosomalne: chromosomu 13 (zespół Patau), chromosomu 18 (zespół Edwardsa), chromosomu 21 (zespół Downa), chromosomu 22. Trisomie chromosomów płci: XXY, XXX, XYY. Monosomia chromosomu X (zespół Turnera). Tetra- i pentasomie chromosomów płci. Diagnostyka dysmorfologiczna.

## SEMINARIA

**1. Podstawy poradnictwa genetycznego.** Cele i zasady postępowania.

**Wprowadzenie do genetyki nowotworów.** Kancerogeneza, protoonkogeny, geny supresorowe, czynniki naprawcze.

**Genetyczne uwarunkowania uzdolnień ruchowych:** Odziedziczalność poszczególnych składowych sprawności ruchowej człowieka. Genetyczne uwarunkowania różnicowania się poszczególnych typów włókien mięśniowych. Mutacje i polimorfizmy genów wpływające na sprawność ruchową (*IGF-1, MSTN, ACTN3, EPOR, VDR, ACE*).

## 3. WYKAZ LITERATURY

1. Drewa G, Ferenc T. Podstawy genetyki. Elsevier Urban i Partner, Wrocław
2. Connor M., Ferguson-Smith M. Podstawy genetyki medycznej. PZWL
3. Friedman JM. i wsp. Genetyka. Urban & Partner Wrocław.
4. Korf B.R.. Genetyka człowieka. PWN Warszawa 2003
5. Bal J. Biologia molekularna w medycynie. PWN Warszawa 2008