

## Przedmiot: GENETYKA

Kierunek: Fizjoterapia jednolite magisterskie stacjonarne

### 1. OPIS PRZEDMIOTU

**Celem przedmiotu** jest zapoznanie z wiedzą dotyczącą genetycznych podstaw patologii rozwoju narządów i układów oraz genetycznych uwarunkowań sprawności fizycznej.

**Efekty kształcenia:** *Student, który zaliczył przedmiot powinien potrafić:*

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

EK2. Wyjaśnić genetyczne uwarunkowania uzdolnień ruchowych.

### 2. PROGRAM ZAJĘĆ I ZAGADNIENIA TEORETYCZNE

#### WYKŁADY

**1. Zasady ekspresji i powielania informacji genetycznej.** Struktura genów i genomu ludzkiego (geny i obszary międzygenowe). Replikacja. Kod genetyczny. Ekspresja informacji genetycznej – transkrypcja, translacja.

#### 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 (jednogennowe bloki metaboliczne - tyrozynergia, fenyloketonuria, 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. Ocena ryzyka chorób o podłożu jednogennym.

**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). Diagnostyka dysmorfologiczna.

## SEMINARIA

- 1. Wprowadzenie do genetyki nowotworów.** Jedno- i wieloudzeniowy model kancerogenezy. Protoonkogeny, geny supresorowe, czynniki naprawcze i ich udział w kontroli proliferacji oraz śmierci komórkowej. Wybrane choroby nowotworowe: dziedziczny nowotwór sutka typu 1 i 2, dziedziczny nowotwór jelita grubego.
- 2. Poradnictwo genetyczne.** Cele i zasady postępowania. Zastosowanie metod cytogenetycznych w diagnostyce aberracji chromosomowych. Diagnostyka prenatalna. Metody inwazyjne i nieinwazyjne badań prenatalnych oraz ich wykorzystanie w diagnostyce chorób genetycznych i wad wrodzonych.
- 3. 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. Bal J. Biologia molekularna w medycynie. PWN Warszawa 2011
3. Connor M., Ferguson-Smith M. Podstawy genetyki medycznej. PZWL
4. Friedman JM. i wsp. Genetyka. Urban & Partner Wrocław.
5. Korf B.R.. Genetyka człowieka. PWN Warszawa 2003