

**HARMONOGRAM ZAJĘĆ OBOWIĄZKOWYCH Z PRZEDMIOTU „BIOLOGIA MEDYCZNA”
DLA STUDENTÓW I ROKU WYDZIAŁU FARMACEUTYCZNEGO
KIERUNEK: ANALITYKA MEDYCZNA – I ROK**

grupy: **a, b, c, d, i, j** – wtorek ; grupy: **e, f, g, h** – poniedziałek

Lp.	Temat	Data
1.	Struktura i funkcja kwasów nukleinowych. Ekspresja i regulacja ekspresji genów.	05.10.2026 – gr. e, f, g, h 06.10.2026 – gr. a, b, c, d, i, j
2.	Prawidłowy kariotyp człowieka.	12.10.2026 – gr. e, f, g, h 13.10.2026 – gr. a, b, c, d, i, j
3.	Chromosomy płci.	19.10.2026 – gr. e, f, g, h 20.10.2026 – gr. a, b, c, d, i, j
4.	Dziedziczenie monogenowe u człowieka.	26.10.2026 – gr. e, f, g, h 27.10.2026 – gr. a, b, c, d, i, j
5.	Prezentacje najnowszych badań z zakresu genetyki medycznej.	30.10.2026 – gr. e, f, g, h 03.11.2026 – gr. a, b, c, d, i, j
6.	Poradnictwo genetyczne. Badania genetyczne i diagnostyka prenatalna.	09.11.2026 – gr. e, f, g, h 10.11.2026 – gr. a, b, c, d, i, j
7.	Dziedziczenie grup krwi. Genom mitochondrialny. Piętno genomowe.	16.11.2026 – gr. e, f, g, h 17.11.2026 – gr. a, b, c, d, i, j
8.	Zmienność i mutacje.	23.11.2026 – gr. e, f, g, h 24.11.2026 – gr. a, b, c, d, i, j
9.	Wykrywanie mutacji - nowoczesne metody badań w genetyce medycznej.	30.11.2026 – gr. e, f, g, h 01.12.2026 – gr. a, b, c, d, i, j
10.	Repetitorium.	07.12.2026 – gr. e, f, g, h 08.12.2026 – gr. a, b, c, d, i, j

LITERATURA PODSTAWOWA:

„Genetyka medyczna” – Jorde L.B, Carey J.C., Bamshad M.J., Edra Urban&Partner, Wrocław 2021

Ćwiczenie 1

Temat: STRUKTURA I FUNKCJA KWASÓW NUKLEINOWYCH. EKSPRESJA GENÓW I REGULACJA EKSPRESJI GENÓW.

1. Zasady przestrzegania BHP w pracowni.
2. Skład chemiczny kwasów nukleinowych.
3. Model budowy DNA wg Watsona i Cricka. Alternatywne struktury DNA.
4. Skręcenie DNA. Rodzaje DNA.
5. Replikacja DNA u *Prokaryota* i *Eukaryota*.
6. Struktura, funkcja i rodzaje RNA. Kod genetyczny.
7. Mechanizm transkrypcji, procesy potranskrypcyjne i etapy biosyntezy białka.
8. Regulacja ekspresji genów u *Prokaryota* i *Eukaryota*.

Rozdział 2 – str. 6-22

Ćwiczenie 2

Temat: PRAWIDŁOWY KARIOTYP CZŁOWIEKA.

1. Chromosomy u Prokaryota i Eukaryota. Chromosomy metafazalne.
2. Definicja kariotypu i kariogramu.
3. Metody badania chromosomów.
4. Disomia jednorodzicielska.
5. Cytogenetyka nowotworów.

Zadania praktyczne:

- Zespoły chorobowe spowodowane anomaliami liczbowymi autosomów – analiza kariogramów.

Rozdział 6 – str. 110-141

Ćwiczenie 3

Temat: CHROMOSOMY PŁCI.

1. Definicja i kryteria płci. Chromosomy płciowe.
2. Inaktywacja chromosomu X. Ciałko Barra.

Zadania praktyczne:

- Barwienie komórek nabłonka jamy ustnej w celu uwidocznienia ciałek Barra.

Rozdział 5 – str. 84-97

Ćwiczenie 4

Temat: DZIEDZICZENIE MONOGENOWE U CZŁOWIEKA.

1. Genetyka klasyczna.
2. Podziały komórkowe: mitozą i mejozą.

Zadania praktyczne:

- Przykładowe krzyżówki genetyczne. Obserwacja preparatów mikroskopowych.

Rozdział 4 – str. 63-83, Rozdział 2 – str. 22-27

Ćwiczenie 5 - Prezentacje najnowszych badań z zakresu genetyki medycznej.

- Referaty studentów

Ćwiczenie 6

Temat: PORADNICTWO GENETYCZNE. BADANIA GENETYCZNE I DIAGNOSTYKA PRENATALNA.

1. Podstawy konstrukcji rodowodu.
2. Zasady i praktyka poradnictwa genetycznego.
3. Populacyjne badania przesiewowe w chorobach genetycznych.
4. Diagnostyka prenatalna wad rozwojowych i schorzeń genetycznych.

Zadania praktyczne:

- **Konstrukcja i analiza rodowodu. Wrażliwości smakowa na PTH.**

Rozdział 4 – str. 66-67, Rozdział 15 – str. 320-333, Rozdział 13 – str. 281-299

Ćwiczenie 7

Temat: GRUPY KRWI. GENOM MITOCHONDRIALNY. PIĘTNO GENOMOWE.

1. Antygeny i przeciwciała układu ABO. Fenomen bombajski.
2. Układ grupowy Rh. Konflikt serologiczny w układzie Rh.
3. Inne układy grupowe krwi.
4. Struktura i dziedziczenie genomu mitochondrialnego.
5. Wybrane choroby genomu mitochondrialnego.

Zadania praktyczne:

- **Oznaczanie płci człowieka przy użyciu technik molekularnych – izolacja DNA.**

Rozdział 3 – str. 41-42, Rozdział 5 – str. 97-109

Ćwiczenie 8

Temat: ZMIENNOŚĆ I MUTACJE.

1. Podział zmienności. Rodzaje mutacji. Czynniki mutagenne.
2. Mechanizmy naprawy DNA.
3. Zespoły chorobowe związane z zaburzeniami naprawy DNA.

Zadania praktyczne:

- **Oznaczanie płci człowieka przy użyciu technik molekularnych – PCR.**

Rozdział 3 – str. 28-41, Rozdział 6 – str. 115-138

Ćwiczenie 9

Temat: WYKRYWANIE MUTACJI - NOWOCZESNE METODY BADAŃ W GENETYCE MEDYCZNEJ.

1. Wykrywanie mutacji na poziomie DNA – polimorfizmy SNP i STR, analiza RFLP.
2. Amplifikacja DNA metodą PCR.
3. Sekwencjonowanie DNA.
4. Elektroforeza kwasów nukleinowych.

Zadania praktyczne:

- **Oznaczanie płci człowieka przy użyciu technik molekularnych – elektroforeza.**

Rozdział 3 – str. 42-55 + Instrukcja do ćwiczeń i wstęp teoretyczny (dostępne na stronie internetowej Katedry Biologii i Biochemii Medycznej)

Ćwiczenie 10 - Repetytorium.