

HARMONOGRAM ĆWICZEŃ Z PRZEDMIOTU „GENETYKA”
DLA STUDENTÓW I ROKU NA KIERUNKU FARMACJA

Lp.	Temat	Data
1.	Struktura i funkcja kwasów nukleinowych. Ekspresja genów u Pro- i Eukaryota i regulacja funkcji genów.	19.11.2026 r. - gr. a, b, c, d, e, f, g, h, i, j
2.	Prawidłowy kariotyp człowieka.	26.11.2026 r. - gr. a, b, c, d, e, f, g, h, i, j
3.	Dziedziczenie jednogenowe u człowieka. Grupy krwi.	03.12.2026 r. - gr. a, b, c, d, e, f, g, h, i, j
4.	Zmienność i mutacje. Zespoły aberracji chromosomowych.	10.12.2026 r. - gr. a, b, c, d, e, f, g, h, i, j
5.	Poradnictwo genetyczne.	17.12.2026 r. - gr. a, b, c, d, e, f, g, h, i, j

Literatura obowiązkowa:

1. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad (red. wyd. pol. M. Borowiec): Genetyka medyczna. Wyd. 6. Edra Urban & Partner, Wrocław, 2021.

Literatura uzupełniająca:

1. McLennan A., Bates A., Turner P., White M. Krótkie wykłady. Biologia molekularna. PWN, Wyd. IV, Warszawa, 2021.
2. Drewa G., Ferenc T. Genetyka medyczna. Wyd. Urban & Partner, 2011.

Ćwiczenie 1

Temat: STRUKTURA I FUNKCJA KWASÓW NUKLEINOWYCH. EKSPRESJA GENÓW U PRO- I EUKARYOTA. REGULACJA FUNKCJI GENÓW.

1. Skład chemiczny kwasów nukleinowych.
2. Model budowy DNA.
3. Budowa i skład chemiczny chromatyny.
4. Replikacja DNA u Prokaryota i Eukaryota.
5. Struktura, funkcja i rodzaje RNA.
6. Kod genetyczny.
7. Mechanizmy transkrypcji i procesy potranskrypcyjne w komórkach Pro- i Eukaryota.
8. Mechanizmy i etapy biosyntezy białka.
9. Mechanizmy regulacji ekspresji genów u Eukaryota.

„Genetyka medyczna” Rozdział 2 – str. 6-22

Ćwiczenie 2

Temat: PRAWIDŁOWY KARIOTYP CZŁOWIEKA.

1. Chromosomy u Prokaryota i Eukaryota.
2. Definicja kariotypu i kariogramu.
3. Metody badania chromosomów.
4. Nomenklatura cytogenetyczna chromosomów i zasady zapisywania kariotypów.
5. Zespoły chorobowe spowodowane anomaliami autosomów.
6. Definicja i kryteria płci.
7. Chromosomy płciowe.
8. Ciało Barra.
9. Barwienie komórek nabłonka jamy ustnej na obecność ciałek Barra.

„Genetyka medyczna” Rozdział 5 – str. 84-97, Rozdział 6 – str. 110-141

Ćwiczenie 3

Temat: DZIEDZICZENIE JEDNOGENOWE U CZŁOWIEKA. GRUPY KRWI.

1. Kryteria dziedziczenia cech monogenowych autosomalnych i sprzężonych z chromosomem X (dominujące i recesywne).
2. Cechy monogenowe prawidłowe i patologiczne dziedziczące się autosomalnie dominująco i recesywnie oraz cechy sprzężone z chromosomem X.
3. Antygeny i przeciwciała układu AB0.
4. Fenomen bombajski.
5. Układ grupowy Rh. Konflikt serologiczny w układzie Rh.

„Genetyka medyczna” Rozdział 3 – str. 41-42, Rozdział 4 – str. 63-83, Rozdział 5 – str. 97-109

Ćwiczenie 4

Temat: ZMIENNOŚĆ I MUTACJE. ZESPOŁY ABERRACJI CHROMOSOMOWYCH.

1. Podział zmienności.
2. Rodzaje mutacji.
3. Czynniki mutagenne.
4. Mechanizmy naprawy DNA.
5. Zespoły chorobowe związane z zaburzeniami naprawy DNA.
6. Zespoły chorobowe spowodowane zmianą liczby heterochromosomów.

„Genetyka medyczna” Rozdział 3 – str. 28-41, Rozdział 4 – str. 66-87, Rozdział 6 – str. 115-138,

Ćwiczenie 5

Temat: PORADNICTWO GENETYCZNE.

1. Zasady i praktyka poradnictwa genetycznego.
2. Populacyjne badania przesiewowe w chorobach genetycznych.
3. Konstrukcja i analiza rodowodu.

„Genetyka medyczna” Rozdział 13 – str. 281-299, Rozdział 15 – str. 320-333