Informačný list predmetu

Akademický rok 2026/2027

Vysoká škola	Univerzita sv. Cyrila a Metoda v Trnave
Fakulta	FPV UCM
Kód predmetu	KB/md319/21
Názov predmetu	molekulárna biológia a genetika človeka
Rozsah	2P + 1S
Počet kreditov	3
Vyučujúci	prof. RNDr. Juraj Krajčovič, CSc. (prednášajúci), Mgr. Dominika Vešelényiová, PhD. (prednášajúci)

Podmienky na absolvovanie predmetu

i) Účasť na vyučovaní v súlade so Študijným poriadkom UCM v Trnave;
ii) Príprava a prezentovanie (powerpoint) aktuálnej témy z oblasti humánnej genetiky a experimentálnej medicíny;
iii) Aktívna participácia na seminároch, kladenie otázok k prezentáciám, diskusia (zohľadnenie pri celkovom hodnotení predmetu)
iv) Ústna skúška.
Celkové hodnotenie predmetu:
A 1,0 výborne – vynikajúce výsledky len s minimálnymi chybami <92-100 %>;
B 1,5 veľmi dobre – nadpriemerné výsledky s menšími chybami <83-91 %>;
C 2,0 dobre – vcelku dobré, priemerné výsledky <74-82 %>;
D 2,5 uspokojivo – dobré výsledky, ale vyskytujú sa významné chyby <65-73 %>;
E 3,0 dostatočne – výsledky vyhovujú minimálnym kritériám <56-64 %>;
FX* 4,0 nedostatočne – absolvovanie predmetu si vyžaduje vynaložiť ešte značné úsilie a množstvo práce zo strany študenta <0-55 %>.

Záverečné hodnotenie

Celkové hodnotenie predmetu:
A 1,0 výborne – vynikajúce výsledky len s minimálnymi chybami <92-100 %>; B 1,5 veľmi dobre – nadpriemerné výsledky s menšími chybami <83-91 %>; C 2,0 dobre – vcelku dobré, priemerné výsledky <74-82 %>; D 2,5 uspokojivo – dobré výsledky, ale vyskytujú sa významné chyby <65-73 %>; E 3,0 dostatočne – výsledky vyhovujú minimálnym kritériám <56-64 %>; FX* 4,0 nedostatočne – absolvovanie predmetu si vyžaduje vynaložiť ešte značné úsilie a množstvo práce zo strany študenta <0-55 %>.

Výsledky vzdelávania

Po úspešnom ukončení štúdia predmetu študent:
- získa aktuálne poznatky o výskume v oblasti molekulárnej biológie a genetiky človeka
- nadobudne prehľad o najnovších metódach a trendoch v oblasti výskumu humánnych genetických ochorení, ich diagnostiky ako aj o stratégiách liečby týchto ochorení
- získa najnovšie informácie o aktuálne študovaných témach v klinickej genetike, o pokroku metód molekulárnej biológie pri výskume humánnych patológii a o uplatnení týchto poznatkov v praxi.

Stručná osnova predmetu

1. Úvod do humánnej genetiky a genomiky;
Zhrnutie základných genetických princípov; Stručný prehľad metód sekvenovania genómov a analýzy sekvenačných dát; Projekt ľudského genómu
2. Regulácia expresie génov a ľudský epigenóm
Epigenetické mechanizmy: metylácia DNA, RNA interferencia, remodelácia histónov; Projekt ľudského epigenómu; Ochorenia súvisiace s epigenetickými mechanizmami
3. Variabilita ľudského genómu a jej detekcia
Evolúcia ľudského genómu; Haploskupiny; Mutácie vs. variabilita; Metódy detekcie variability genómov
4. Cytogenetika – chromozómové aberácie a ich diagnostika
Replikácia buniek na molekulárnej úrovni; Štruktúra chromozómov; Cytogenetika v medicínskej genetike; Chromozómové aberácie a prenatálna diagnostika
5. Autozomálna dedičnosť a autozomálne dominantné ochorenia
Molekulárne základy dedičnosti; Diagnostika a výskum autozomálne dominantných znakov; Autozomálne dominantné ochorenia a ich výskum
6. Zriedkavé genetické ochorenia a ich výskum
Diagnostika a výskum recesívne dedených znakov; Charakteristika zriedkavých genetických ochorení; Príklady aktuálne študovaných recesívnych ochorení; Limity výskumu zriedkavých genetických ochorení
7. Ochorenia spojené s dedičnosťou viazanou na pohlavie a mimojadrovou dedičnosťou
Molekulárne princípy dedičnosti viazanej na pohlavie; Patológie viazané na X chromozóm; Mitochondriálna DNA, heteroplazmia a ochorenia s ňou spojené
8. Multifaktoriálne genetické ochorenia a rizikové faktory
Komplexné znaky – znaky ovplyvnené viacerými génmi; Molekulárne princípy komplexných genetických ochorení; Rizikové faktory a pravdepodobnosť prejavu ochorení; Civilizačné choroby
9. Genetika metabolických porúch
Biochemické základy metabolizmu; Gény zodpovedné za metabolické poruchy; Prejavy a diagnostika metabolických porúch
10. Možnosti a stratégie terapie genetických ochorení
Terapeutické stratégie; Identifikácia cieľových molekúl pre terapeutické účely; Proces schvaľovania liečiv
11. Génová terapia
Molekulárne princípy génovej terapie; Aktuálne pokroky v génovej terapii; Klinické skúšky; Ochorenia liečené pomocou génovej terapie
12. Personalizovaná medicína
Personalizovaná genetika a genomika; Prevencia ochorení; Možnosti prenatálnej diagnostiky; Etické problémysúvisiace s personalizovanou medicínou
13. Výskum genetických ochorení na Slovensku a vo svete
Aktuálne vedecké štúdie v oblasti klinickej genetiky; Medicínsky výskum na Slovensku, v EÚ a vo svete

Odporúčaná literatúra

Jorde, L. B., Carey, J. C., & Bamshad, M. J. (2019). Medical genetics, 6th edition. Elsevier Health Sciences
Turnpenny, P. D., & Ellard, S. (2016). Emery's Elements of Medical Genetics. Elsevier Health Sciences
Snustadt, D.P., Simmons, M.J. (2009). Genetika. MUNI Press, Masarykova univerzita, Brno

Jazyk, ktorého znalosť je potrebná na absolvovanie predmetu

1. slovenský jazyk
2. anglický jazyk

Poznámky

Povinne voliteľný predmet.
2 hodiny prednášok a 1 hodina semináru týždenne.
Vzdelávacia činnosť sa uskutočňuje prezenčnou metódou.