

Informačný list predmetu

Akademický rok 2024/2025

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	Mgr. Dominika Vešelényiová, PhD. (prednášajúci), prof. RNDr. Juraj Krajčovič, CSc. (prednášajúci)

Podmienky na absolvovanie predmetu

- Účasť na vyučovaní v súlade so Študijným poriadkom UCM v Trnave;
- Príprava a prezentovanie (powerpoint) aktuálnej témy z oblasti humánnej genetiky a experimentálnej medicíny;
- Aktívna participácia na seminároch, kladenie otázok k prezentáciám, diskusia (zohľadnenie pri celkovom hodnotení predmetu)
- 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 patológií 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, heteroplasmia 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.