Informačný list predmetu

Akademický rok 2026/2027

Vysoká škola	Univerzita sv. Cyrila a Metoda v Trnave
Fakulta	FPV UCM
Kód predmetu	KB/md512/21
Názov predmetu	molekulárna biológia a genetika človeka
Rozsah	2P + 1S
Počet kreditov	4
Vyučujúci	prof. RNDr. Juraj Krajčovič, CSc. (prednášajúci), Mgr. Dominika Vešelényiová, PhD. (prednášajúci)

Podmienky na absolvovanie predmetu

1. Účasť na vyučovaní v súlade so Študijným poriadkom UCM v Trnave;
2. V rámci seminára praktická činnosť - príprava a prezentovanie (powerpoint) aktuálnej témy z oblasti humánnej genetiky a experimentálnej medicíny;
3. Aktívna participácia na seminároch, kladenie otázok k prezentáciám, diskusia (zohľadnenie pri celkovom hodnotení predmetu);
4. Ústna skúška.

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, 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 problémy súvisiace 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. - A BAMSHAD, M.J. (2019) Medical genetics, 6th edition. Elsevier Health Sciences
TURNPENNY, P.D. - A 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 https://ucm.dawinci.sk/?fn=*recview&uid=32211&pageId=resultform&full=0&focusName=bsktchRZ1

Jazyk, ktorého znalosť je potrebná na absolvovanie predmetu

slovenský a anglický jazyk

Poznámky

Povinný predmet
2 hodiny prednášky, 1 hodina seminára týždenne.
Vzdelávacia činnosť sa uskutočňuje prezenčnou metódou.