

## **EMBRIOLOGIA I GENETYKA (ćwiczenia audytoryjne – położnictwo I<sup>o</sup> - pierwszy rok)**

**PONIEDZIAŁEK**      14.00 – 15.30

15.45 – 17.15

17.30 - 19.00

**I. 23.10.2023** – zajęcia organizacyjne **dr Katarzyna Nowińska**

**II. 06.11.2023** – temat 1, 2 - **dr Aleksandra Partyńska**

**III. 13.11.2023** – temat 3, 4 - **dr Mateusz Olbromski**

**IV. 20.11.2023** - temat 5, 6 - **dr Karolina Jabłońska**

**V. 27.11.2023** – temat 7, 8 - **dr Aleksandra Partyńska**

### **TEMATY:**

#### **1. Struktura i funkcja DNA – od nukleotydu do chromosomu**

-zasady azotowe nukleotydów, nukleozyd, nukleotyd, struktura nici DNA, komplementarne parowanie zasad

-cechy kodu genetycznego, chromatyda, chromosom, kariotyp człowieka

-struktura genu, ekspresja genów-transkrypcja

-replikacja DNA

#### **2. Mutacje DNA: mutageny i mutageneza**

-mutacje punktowe i rozległe

-choroby związane z mutacjami i ich charakterystyka (min. 5 przykładów)

-mutageny: rodzaje, przykłady, sposób działania

-sposoby naprawy mutacji

#### **3. Wybrane choroby dziedziczone autosomalnie**

-choroba Huntingtona, talasemia, anemia sierpowata, fenylketonuria

#### **4. Wybrane choroby, których dziedziczenie jest sprzężone z płcią**

-hemofilia A i B, dystrofia mięśniowa Duchenne'a, dystrofia mięśniowa Beckera, zespół łamliwego chromosomu X

#### **5. Nieinwazyjne metody diagnostyki prenatalnej**

Badania diagnostyczne

-badania z zastosowaniem metod obrazowych (USG; markery aneuploidii; wybrane choroby możliwe do rozpoznania w badaniu USG w drugim trymestrze ciąży)

-badania z surowicy ciężarnych z zastosowaniem metod biochemicznych (AFP, F $\beta$ hCG, PAPP-A)

Badania przesiewowe

-analiza DNA płodu w krążeniu matki (cffDNA)

-testy przesiewowe w kierunku aneuploidii płodu ( np. test PAPP-A, test podwójny, potrójny, NT, połączony, zintegrowany)

## 6. Inwazyjne metody diagnostyki prenatalnej

-wskazania do inwazyjnych badań prenatalnych; wady i ryzyko zastosowania inwazyjnych metod diagnostyki prenatalnej

-techniki inwazyjne pobierania od płodu materiału do badań: amniopunkcja, biopsja trofoblastu (kosmówki), kordocenteza; wybrane wrodzone nieprawidłowości możliwe do rozpoznania poprzez techniki inwazyjne

## 7. Genetyka w niepowodzeniu rozrodu

Genetyka w niepowodzeniu rozrodu

- poradnie genetyczne: wskazania do skierowania do poradni, etapy poradnictwa genetycznego.

Niepłodność męska (ogólny zarys-badanie nasienia; przykłady aberracji chromosomowych)

- niepłodność męska: przykłady mutacji pojedynczych genów.

Niepłodność żeńska: ogólny zarys,

przykłady aberracji chromosomowych.

- niepłodność żeńska: przykłady mutacji pojedynczych genów.

Poronienia nawracające (ogólny zarys,

badanie genetyczne materiału po poronieniu, badanie genetyczne pary)

- niepłodność żeńska: genetyczne podłoże poronień

## 8. Genetyka raka piersi i nowotworów ginekologicznych

- nowotwory: wstęp, protoonkogeny, geny supresorowe. Mutacje genów predysponujące do ryzyka

wystąpienia nowotworu gruczołu piersiowego, jajnika, jajowodu, szyjki macicy, trzonu macicy.

- mutacja BRCA1 a rozwój nowotworu, mutacja BRCA2 a rozwój nowotworu, leczenie nowotworów BRCA-zależnych

- badanie mutacji BRCA1 i BRCA2, postępowanie w wyniku wykrycia mutacji BRCA1 i BRCA2

- zespół Lyncha, zespół Peutz-Jeghers, zespół Cowden, zespół Li-Fraumeni

## **INFORMACJE OGÓLNE**

1. Grupy po 27 osób (ćwiczenia audytoryjne - CA)

**5 grup po 3 osoby = 15 osób**

**3 grupy po 4 osoby = 12 osób**

2. 8 grup – każda grupa realizuje 1 temat

3. zajęcia te są na zaliczenie bez oceny (zal/nzal)
4. **ZALICZENIE ĆWICZEŃ:** przygotowanie prezentacji w programie Power Point wg schematu, aktywny udział w zajęciach oraz bieżąca obserwacja nauczyciela:

### Wytyczne do prezentacji

1. Minimalna liczba slajdów 30
2. Czcionka 20-24 pkt. Calibri/ Times New Roman
3. Wstęp – krótkie wprowadzenie do tematu
4. Rozwinięcie – rozszerzenie lub analizę zagadnień związanych z tematem pracy.
5. Zakończenie – podsumowanie prezentowanego tematu.
6. Piśmiennictwo – najnowsze, książki i czasopisma co najmniej 3 pozycje.

### Kryteria zaliczenia prezentacji:

**ocena formalna** – zgodność z wytycznymi oraz poprawność stylistyczna i gramatyczna tekstu/prezentacji

**ocena merytoryczna** -zgodność treści z tematem pracy