

Treści przedmiotu **GENETYKA**

Kierunek studiów: **fizjoterapia** (st. jednolite magisterskie)

DNA i RNA i ich znaczenie w dziedziczeniu. Rodzaje zmienności – zmienność fenotypowa i genotypowa. Choroby genetyczne na tle mutacji genomowych, chromosomowych i genowych; ich związek z niepełnosprawnością.

Praktyczne zapoznanie się ze sprzętem laboratoryjnym wykorzystywanym w pracowni genetycznej; metody izolacji DNA, izolowanie DNA z nabłonka jamy ustnej, przygotowanie żelu agarozowego, elektroforeza wyizolowanego materiału. Praktyczne zapoznanie się z różnymi rodzajami PCR i ich wykorzystanie do identyfikacji chorób genetycznych, omówienie enzymów restrykcyjnych oraz metod służących do wykrywania mutacji i polimorfizmów DNA (PCR-RFLP, SSCP). Wykonanie PCR na wyizolowanym DNA, elektroforeza amplifikowanych produktów. Trawienie produktów PCR, analiza elektroforetyczna, klonowanie DNA, wektory, zastosowanie klonowania DNA. Sekwencjonowanie DNA: metoda enzymatyczna Sangera oraz chemiczna Maxama-Gilberta. Analiza wyników sekwencjonowania poprzez wprowadzanie sekwencji DNA do baz danych NCBI.

Program ćwiczeń z genetyki dla studentów Fizjoterapii jednolitych studiów magisterskich

Ćwiczenie 1 (3h)

Teoria: Metody izolacji DNA; elektroforeza.

Praktyka: Zapoznanie się ze sprzętem laboratoryjnym wykorzystywanym w pracowni genetycznej; izolowanie genomowego DNA z nabłonka jamy ustnej.

Ćwiczenie 2 (3h)

Teoria: Reakcja łańcuchowa polimerazy (PCR); różne rodzaje PCR oraz przykłady ich zastosowania (w tym do identyfikacji chorób genetycznych), enzymy restrykcyjne; metody służące do wykrywania mutacji i polimorfizmów DNA (polimorfizm długości fragmentów restrykcyjnych PCR-RFLP, polimorfizm konformacji jednoniciowych fragmentów DNA – SSCP).

Praktyka: Amplifikacja rejonu -13910 genu laktazy na matrycy genomowego DNA izolowanego podczas ćwiczeń; przygotowanie żelu agarozowego; elektroforeza amplifikowanych produktów; omówienie wyników.

Ćwiczenie 3 (3h)

Teoria: Klonowanie DNA (wektory, zastosowanie klonowania DNA), sekwencjonowanie DNA: metoda enzymatyczna Sangera oraz chemiczna Maxama-Gilberta.

Praktyka: Trawienie produktu PCR enzymem restrykcyjnym *Hinf*I; elektroforeza fragmentów restrykcyjnych; omówienie wyników.

Ćwiczenie 4 (1h)

Teoria: Podstawy bioinformatyki; bazy danych NCBI – GenBank; OMIM, PubMed; programowanie BLAST.

Praktyka: Analiza wyników sekwencjonowania poprzez analizę chromatogramów (program Finch TV); porównywanie sekwencji DNA za pomocą programu BLAST i bazy GenBank w celu poszukiwania polimorfizmów typu SNP; zapoznanie z wybranymi bazami NCBI.

Regulamin zajęć z genetyki dla studentów fizjoterapii jednolitych studiów magisterskich

1. Zajęcia obejmują 10 godzin ćwiczeń oraz 5 godzin wykładów i odbywają się zgodnie z programem przedmiotu.
2. Tematyka zajęć podana jest na stronie internetowej oraz w gablocie ogłoszeń.
3. Obowiązuje przygotowanie się na bieżące ćwiczenia. Osoby aktywne na zajęciach mogą otrzymywać oceny, które wpłyną na podwyższenie oceny końcowej z przedmiotu.
4. Zaliczenie z ćwiczeń otrzymuje się na podstawie testu zaliczeniowego, aktywnego udziału w ćwiczeniach oraz regulaminowej frekwencji; absencja nie może przekroczyć 30% zajęć (dopuszcza się nieobecność na jednym ćwiczeniu trzygodzinnym).
5. Test końcowy odbywa się po zakończeniu ćwiczeń i wykładów.
6. Studenci mogą odrabiać zajęcia tematyczne z inną grupą po wcześniejszym uzgodnieniu z prowadzącym.
7. W przypadkach szczególnych (na przykład Indywidualna Organizacja Studiów), gdy odrobienie ćwiczeń z inną grupą nie jest możliwe, należy wcześniej skontaktować się z prowadzącym lub kierownikiem Zakładu.
8. Student ma prawo do korzystania z konsultacji u prowadzących zajęcia w czasie ich dyżurów.