

Náplň prednášok a cvičení

Názov predmetu:	<i>Vyšetrovacie metódy v genetike</i>	Kód:	<i>ULCHBKB/VMG-LM/22</i>
Študijný program:	<i>Laboratórne vyšetrovacie metódy vo verejnom zdravotníctve</i>	Obdobie štúdia:	<i>2. semester</i>
Hodnotenie predmetu:	<i>skúška</i>	Záväznosť predmetu:	<i>povinný</i>
Rozsah výučby:	<i>2 h prednášky a 3 h cvičenia / týždeň</i>		<i>spolu 70 hodín</i>

Pracovisko: Ústav lekárskej a klinickej biochémie UPJŠ LF

Týždeň	Prednášky http://portal.lf.upjs.sk	Cvičenia http://portal.lf.upjs.sk
1.	Genetika – Gregor Johan Mendel - Základná definícia pojmov – genetika, dedičnosť a premenlivosť - Mendelove zákony dedičnosti - Základné pojmy monogénovej dedičnosti - Historické míľniky v genetike	Úvod do predmetu - Bezpečnosť práce v genetickom laboratóriu - Základné prístrojové vybavenie - Kultivovanie buniek <i>in vitro</i> – teoretické základy
2.	Kultivácia Ly periférnej krvi: 1. fáza – nakladanie - Príjem, evidencia a uchovávanie vzorky - Kultivovanie PK, KD, PV - Stimulované a nestimulované kultivácie - Kultivačné médiá - Mitogény a “mitotické jedy”	Seminár – genetická informácia - Nukleové kyseliny - Primárna, sekundárna a terciárna štruktúra DNA - Typy DNA – jadrová, mitochondriálna Praktická úloha: - Príprava kultivácie z Ly periférnej krvi
3.	Kultivácia Ly periférnej krvi: 2. fáza – spracovanie bunkovej suspenzie - Ukončenie kultivácie - Hypotonizácia - Fixácia	Seminár – transkripcia, translácia - Princíp a vlastnosti genetického kódu - Úloha a štruktúra mRNA, tRNA, rRNA Praktická úloha: - Príprava a aplikácia hypotonizačného roztoku 0,075 M KCl - Príprava a aplikácia Carnoyovho fixačného roztoku (metanol + ľadová kyselina octová)
4.	Kultivácia Ly periférnej krvi: 3. fáza – rozkvapkávanie bunkovej suspenzie; konvenčné farbenie chromozómov - Príprava cytogenetického preparátu – technika rozkvapkávania bunkovej suspenzie, značenie skiel - Konvenčné homogénne farbenie chromozómov - Kontrola a posúdenie kvality získaných mitóz - Karyotyp	Seminár – expresia génu, chromozóm - Gény a ich štruktúra - Regulácia génovej expresie - Štruktúra chromozómu – chromatín Praktická úloha: - Techniky práce so svetelným mikroskopom s dôrazom na používanie imerzného objektívu - Príprava 5% roztoku Giemsa-Romanowski - Príprava fosfátového tlmivého roztoku - Úprava pH roztokov - Farbenie cytogenetických preparátov
5.	Replikácia DNA; Bunkový cyklus - mitóza - Definícia, princíp a priebeh replikácie DNA - Definícia bunkového cyklu - Základné typy delenia - Fázy bunkového cyklu - Definícia a priebeh mitózy	Kultivácia Ly periférnej krvi: 4. fáza - hodnotenie konvenčne farbených chromozómov - Denverská klasifikácia chromozómov - Význam konvenčného farbenia v praxi – analýza chromozómovej instability Praktická úloha: - Cytogenetická analýza konvenčne farb. mitóz - Zostavovanie karyotypov 1 - Rozdiel medzi mužským a ženským karyotypom

Náplň prednášok a cvičení

6.	<p>Meióza; Väzba génov</p> <ul style="list-style-type: none"> - Definícia a priebeh meiózy - Princíp génovej väzby – Morganove pravidlá - Rekombinácia (crossing-over) - Genetické mapy – základný princíp 	<p>1. Priebežná kontrola v rozsahu prednášok 1–5</p> <p>Praktická úloha:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Cytogenetická analýza konvenčne farbených mitóz - Zostavovanie karyotypov 2
7.	<p>Chromozómové aberácie 1</p> <ul style="list-style-type: none"> - Cytogenetika – definícia, delenie - Priebeh kultivácie a príprava cytogenetických preparátov - Základné typy farbení chromozómov - Cytogenetická analýza v interfáze – X,Y chromatín - Chromozómové aberácie - základné delenie - Numerické chromozómové aberácie 	<p>Kultivácia Ly periférnej krvi: 5. fáza – rozkvapkávanie bunkovej suspenzie; diferenciačné farbenie chromozómov</p> <ul style="list-style-type: none"> - Príprava roztokov potrebných k diferenciačnému farbeniu chromozómov - Diferenciačné farbenie chromozómov – G-band - Kontrola a posúdenie kvality získaných bandov vo svetelnom mikroskope - Parížska klasifikácia chromozómov <p>Praktická úloha:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Príprava roztoku 2xSSC - Príprava Sorensenovho roztoku - Príprava Wrightovho farbiva - Úprava pH roztokov - Farbenie a hodnotenie cytogenetických preparátov
8.	<p>Chromozómové aberácie 2</p> <ul style="list-style-type: none"> - Numerické chromozómové aberácie – asociované syndrómy - Štruktúrne chromozómové aberácie – jednotlivé podtypy a konkrétne príklady s nimi asociovaných syndrómov - Balansované a nebalansované aberácie 	<p>Kultivácia Ly periférnej krvi: 6. fáza – hodnotenie G-bandu</p> <ul style="list-style-type: none"> - Parížska klasifikácia chromozómov - Význam G-bandu v praxi – prenatalná a postnatalná cytogenetická diagnostika; cytogenetika v onkohematológii <p>Praktická úloha:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Cytogenetická analýza G-bandom farbených mitóz - Zostavovanie karyotypov - Rozdiel medzi mužským a ženským karyotypom
9.	<p>Regulácia bunkového cyklu: protoonkogény a tumor-supresorové gény</p> <ul style="list-style-type: none"> - Regulátory bunkového cyklu - Protoonkogény – ich význam, delenie, konkrétne príklady - Tumor-supresorové gény – ich význam, delenie, konkrétne príklady - Základné princípy a mechanizmy regulácie bunkového cyklu 	<p>Kultivácia Ly periférnej krvi: 7. fáza – rozkvapkávanie bunkovej suspenzie; diferenciačné farbenie chromozómov</p> <ul style="list-style-type: none"> - Príprava roztokov potrebných k diferenciačnému farbeniu chromozómov - Diferenciačné farbenie chromozómov – C-band - Kontrola a posúdenie kvality získaného C-bandu vo svetelnom mikroskope <p>Praktická úloha:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Príprava 0,2 M HCl - Príprava 5% roztoku BaOH₂·8 H₂O - Príprava roztoku 2xSSC - Príprava 5% roztoku Giemsa-Romanowski - Úprava pH roztokov - Farbenie a hodnotenie cytogenetických preparátov
10.	<p>Polymorfizmy, mutácie a oprava DNA</p> <ul style="list-style-type: none"> - Definícia a typy polymorfizmov - Definícia a klasifikácia mutácií - Základné typy mutagénov - Reparačné mechanizmy DNA - Syndrómy chromozómovej instability 	<p>Kultivácia Ly periférnej krvi: 8. fáza – hodnotenie C-bandu</p> <ul style="list-style-type: none"> - Význam C-bandu v praxi – polymorfizmus heterochromatínu <p>Praktická úloha:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Cytogenetická analýza C-bandom farbených mitóz - Zostavovanie karyotypov 1 - Rozdiel medzi mužským a ženským karyotypom

Náplň prednášok a cvičení

11.	<p>Molekulová cytogenetika – FISH</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hybridizácia <i>in situ</i> – základný pojem, definícia molekulovej cytogenetiky - Metóda FISH – jej princíp, typy sond, praktická aplikácia v rôznych oblastiach rutinnej diagnostiky - Modifikácie FISH 	<p>2. Priebežná kontrola v rozsahu prednášok 6–11</p> <p>Praktická úloha:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Cytogenetická analýza C-bandom farbených mitóz - Zostavovanie karyotypov 2
12.	<p>Monogénovo podmienené normálne a patologické znaky – autozómovo dedičné</p> <ul style="list-style-type: none"> - Definícia monogénovo podmienených znakov - Základné pojmy - Autozómovo dominantná dedičnosť – základné charakteristiky a príklady ochorení - Autozómovo recesívna dedičnosť – základné charakteristiky a príklady ochorení 	<p>Praktická úloha:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Zostavenie rodokmeňa rodiny s určitým typom ochorenia – genealogická analýza - Riešenie príkladov s AD a AR dedičnosťou
13.	<p>Monogénovo podmienené patologické znaky - viazané na X-chromozóm - multifaktoriálna dedičnosť</p> <ul style="list-style-type: none"> - Definícia gonozómovej dedičnosti - X-viazaný dominantný typ dedičnosti – základné charakteristiky a príklady ochorení - X-viazaný recesívny typ dedičnosti – základné charakteristiky a príklady ochorení - Definícia multifaktoriálnej dedičnosti - Kvantitatívne a kvalitatívne znaky, genetická predispozícia 	<p>Praktická úloha:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Zostavenie rodokmeňa rodiny s určitým typom ochorenia – genealogická analýza - Riešenie príkladov s XD a XR dedičnosťou <p>Opravné testy</p>
14.		<p>Záverečné cvičenie</p> <ul style="list-style-type: none"> - Individuálne vyhodnotenie práce študentov