

# SYLABUS

|                             |                                               |                            |                       |
|-----------------------------|-----------------------------------------------|----------------------------|-----------------------|
| <b>Názov predmetu:</b>      | <b>Biológia 2</b>                             |                            |                       |
| <b>Študijný program:</b>    | <i>Všeobecné lekárstvo</i>                    | <b>Obdobie štúdia:</b>     | <i>2. semester</i>    |
| <b>Hodnotenie predmetu:</b> | <i>skúška</i>                                 | <b>Závaznosť predmetu:</b> | <i>povinný</i>        |
| <b>Rozsah výučby:</b>       | <i>2 h. prednášky a 3 h. cvičenia /týždeň</i> |                            | <i>spolu 70 hodín</i> |

Pracovisko: Ústav lekárskej biológie UPJŠ LF

| <i>Týždeň</i> | <i>Prednášky</i>                                                                                                                                    | <i>Cvičenia</i>                                                                                                                                         |
|---------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1.            | <b>Mutácie I</b> – klasifikácia mutácií, základné mechanizmy vzniku mutácií, všeobecný význam mutácií, génové mutácie                               | <b>Génová expresia</b> – transkripcia, translácia, regulácia exprese génov, genetický kód, variabilita ľudského genómu, riešenie modelových príkladov   |
| 2.            | <b>Mutácie II</b> - chromozómové aberácie, mechanizmy vzniku štrukturálnych a numerických aberácií                                                  | <b>Mutácie I</b> – molekulové základy mutačného procesu, typy mutácií: génové chromozómové a genómové mutácie; riešenie modelových príkladov            |
| 3.            | <b>Mendelove princípy dedičnosti</b> – história, charakteristika, Mendelove zákony v genetike človeka                                               | <b>Mutácie II</b> – nomenklatura a zápis karyotypov, modelové príklady                                                                                  |
| 4.            | <b>Génová väzba</b><br><b>Dedičnosť a pohlavie</b><br><b>Kvantitatívna genetika</b> - polygénna dedičnosť, heritabilita, multifaktoriálne ochorenia | <b>Mendelove princípy dedičnosti</b> – riešenie príkladov mendelistickej dedičnosti u človeka                                                           |
| 5.            | <b>Dedičnosť krvnoscupinových systémov I</b> – AB0, H, Rh, MNS                                                                                      | <b>Génová väzba</b> – definícia väzbovej skupiny, fáza väzby, výpočet sily väzby, riešenie modelových príkladov                                         |
| 6.            | <b>Dedičnosť krvnoscupinových systémov II</b> – Lewis, Sekrétor, Kell, Duffy. HLA systém                                                            | <b>Dedičnosť a pohlavie</b> – chromozómová determinácia pohlavia, dedičnosť znakov viazaných na pohlavie úplne a neúplne, riešenie modelových príkladov |
| 7.            | <b>Úloha mutácií v patogenéze ochorení človeka</b><br><b>1. priebežná písomná kontrola</b>                                                          | <b>Dedičnosť krvnoscupinových systémov I.</b> - AB0, Rh, MNS, Lewis, Sekrétor, Duffy, riešenie modelových príkladov                                     |

|     |                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                         |
|-----|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 8.  | <b>Populačná genetika</b> – Hardyho-Weinbergov zákon a jeho využitie v populačnej genetike, eugenika, eufenika                                                                 | <b>Dedičnosť krvnoskupinových systémov II</b> – HLA systém, nealelové interakcie, riešenie modelových príkladov                                                                         |
| 9.  | <b>Genealógia, metódy genetiky človeka</b>                                                                                                                                     | <b>Populačná genetika</b> – Hardyho-Weinbergov zákon a jeho využitie v populačnej genetike, riešenie modelových príkladov                                                               |
| 10. | <b>Karcinogenéza z hľadiska genetiky.</b>                                                                                                                                      | <b>Genealógia</b> – typy dedičnosti v genealogických schémach, konštrukcia rodokmeňa, analýza dedičnosti znaku na základe genealogických schém                                          |
| 11. | <b>Bunková signalizácia</b><br><b>Epigenetika v praxi</b>                                                                                                                      | <b>Genetické poradenstvo I.</b> – riešenie modelových situácií                                                                                                                          |
| 12. | <b>Metódy molekulovej biológie v genetike človeka</b> - izolácia NK, elektroforéza, reštrikčné endonukleázy, PCR metóda, hybridizácia NK, molekulové klonovanie, DNA mikročipy | <b>Genetické poradenstvo II.</b> – indikácie, postupy a metódy genetickej prognostiky, metódy prenatálnej genetickej diagnostiky                                                        |
| 13. | <b>Metódy molekulovej biológie v klinickej praxi</b><br><b>2. priebežná písomná kontrola</b>                                                                                   | <b>Metódy molekulovej biológie v genetike človeka</b> - reštrikčné endonukleázy, PCR metóda, hybridizácia NK, elektroforetická analýza, sekvenovanie DNA, riešenie modelových príkladov |
| 14. | <b>Všeobecné a etické problémy genetiky človeka</b>                                                                                                                            | <b>Záverečný seminár</b> a náhrada praktických cvičení.                                                                                                                                 |