

INFORMAČNÝ LIST PREDMETU

Kód: LMbD22		Názov: Genetika človeka	
Zabezpečuje: Katedra laboratórnych vyšetř. metód v zdrav.			
Druh vzdelávacej činnosti: Prednáška, Cvičenie		Počet kreditov: 4	Odporúčaný semester: ZS
Rozsah vzdelávacej činnosti (v hodinách): Týždenný: 1/2 Za obdobie štúdia: ZS 23,46			Stupeň štúdia: 1. PO
Metóda vzdelávacej činnosti:			
Odporúčaný semester	Študijný program		
2.rok ZS	Laboratórne vyšetřovacie metódy v zdravotníctve (D1-LVMvZ-22)		
Podmieňujúce predmety: LMbD04 - Biológia I., LMbD11 - Biológia II.			
Podmienky na absolvovanie predmetu:			
Spôsob hodnotenia a skončenia štúdia predmetu: Ukončenie skúškou			
Priebežné hodnotenie: Podmienkou možnosti absolvovať záverečné hodnotenie je úspešné ukončenie priebežného hodnotenia z cvičení (písomný test: : A: 100 – 95 %; B: 94 – 89 %; C: 88 – 83 %; D: 82 – 77 %; E: 76 – 71 %;FX: 70 % a menej)			
Záverečné hodnotenie: Záverečné hodnotenie: písomný test			
Hodnotenie: A: 100 – 95 %; B: 94 – 89 %; C: 88 – 83 %; D: 82 – 77 %; E: 76 – 71 %;			
FX: 70 % a menej			
Ukončené: skúškou - písomný test			
Výsledky vzdelávania:			
VV1 Študent bude vedieť základy genetiky a molekulové základy geneticky podmienených patologických stavov			
VV2 Študent pochopí genetickú terminológiu, mechanizmus vzniku chromozómových aberácií, ich dôsledky a metodiku ich vizualizácie			
VV3 Študent bude vedieť základy tzv. mendelskej a mitochondriovej dedičnosti a najčastejšie patologické stavy pre jednotlivé typy dedičnosti.			
VV4 Študent pochopí mechanizmus regulovania bunkového cyklu ako aj príčiny a dôsledky jeho zlyhania			
VV5 Študent si osvojí metodiky rekombinantných DNA techník a možnosti ich praktického využitia v diagnostike a terapii			
VV6 Študent pochopí podstatu DNA polymorfizmov a mutácií a ich vzťah k vybraným patologickým stavom.			
Stručná osnova predmetu:			
Prednášky:			
1) Meióza a jej špecifiká, mechanizmy vzniku chromozómových aberácií			
2) Typy chromozómových aberácií a faktory, ktoré ovplyvňujú ich vznik			
3) Cytogenetika klasická a molekulová			
4) Deregulácia bunkového cyklu a základy kancerogenézy, epigenetika			
5) Molekulové základy najčastejších foriem rakoviny a hereditárne formy rakoviny.			
6) Základy DNA rekombinantných techník, vektory a ich využitie, génová terapia, CRISPR/CAS9			
7) Polymorfizmy DNA a ich laboratórna diagnostika (VNTR, SNP...)			
8) DNA mutácie ako príčina vzniku niektorých patologických stavov u človeka			
9) Ľudský genóm a jeho charakteristika (typy DNA, ich vznik a význam – satelitná DNA, mobilné genetické elementy, génové rodiny)			
10) Úvod do genetiky človeka, história a základné genetické pojmy a metódy.			
11) Monogénovo podmienené normálne a patologické znaky autozómovo dedičné a znaky viazané na X chromozóm			
12) Dedičnosť polygénová a multifaktorová, mitochondriová dedičnosť. Základy populačnej genetiky			
Cvičenia:			
1) Bunkový cyklus – A) Príprava roztlakových zafarbených preparátov z korenkov cibule (Allium cepa) na mikroskopické pozorovanie jednotlivých fáz mitózy, výpočet mitotického indexu. B) Pozorovanie korenkov cibule po účinku kolchicínu (resp. jeho derivátov)			
2) C. elegans – modelový organizmus v genetike - Pozorovanie a identifikácia rastových štádií C. elegans , určenie pomeru pohlaví (hermafrodity vs samce).			
3) C. elegans – modelový organizmus v genetike, RNA interferencia - Navodenie a sledovanie RNA interferencie na modelovom organizme C. elegans.			
4) Analýza počtu a štruktúry chromozómov z krvných buniek - Príprava chromozómových preparátov			
5) Analýza počtu a štruktúry chromozómov z krvných buniek - Vizualizácia chromozómov - G banding (klasické farbenie)			
6) Molekulová analýza - Izolácia genómovej DNA, následná fluorescenčná detekcia a elektroforetická separácia nukleových kyselín pomocou migrácie v géli			
7) Molekulová analýza - Metóda PCR – princíp+detekcia mutácie génu kódujúceho transpeptidázu pri prokaryotických organizmoch;			
8) Molekulová analýza - Vizualizácia chromozómov hybridizačnou metódou (FISH) – počítačová animácia, rozdelenie ľudských chromozómov, zdravý ľudský karyotyp a chromozómové aberácie – mikroskopické pozorovanie a animácia			
9) Mendelistická koncepcia dedičnosti - Mendelistická koncepcia dedičnosti			
10) Dedičnosť a pohlavie			
11) Populačná genetika			
12) Aplikácia metódy PCR (PCR-RLFP) na stanovenie patologických dôsledkov polymorfizmu kódujúcich sekvencií u človeka (príklad: kosáčiková anémia) – počítačová animácia			

Odporúčaná literatúra:

1) NUSSBAUM, R. L. a spol.: Klinická genetika, 6. vyd., Triton, Praha, 2004, ISBN 8072544756.

2) PASSARGE, E.: Barevný atlas genetiky. Grada, Praha, 2019, ISBN 9788024730998.

3) PRITCHARD, D.J.-KORF, B.R.: Základy lékařské genetiky. Galén, Praha, 2007, ISBN 9788074925139.

4) SRŠEŇ,Š.-SRŠŇOVÁ, K.: Základy klinické genetiky. Osveta, Martin, 2000, ISBN 8080631859.

5) STRACHAN,T.-GOODSHIP, J.-CHINNERY, P.: Genetics and Genomics in Medicine, Garland Science, Taylor and Francis Group, LLC, NY, 2015, ISBN 978-0-8153-4480-3.

Jazyk, ktorého znalosť je potrebná na absolvovanie predmetu: slovenský

Poznámky:

Denná kombinovaná metóda pozostáva z: prednášok /on-line, dištančne, samoštúdium/; cvičení /prezenčne/

Samoštúdium je podporené e-learningovou formou.

Vyžaduje sa 100 % účasť.

Podmieňujúce predmety:

Biológia I. (LMbD04)

Biológia II. (LMbD11)

Hodnotenie predmetov:

Celkový počet hodnotených študentov: 755

A	B	C	D	E	FX
8%	11%	16%	21%	15%	28%

Vyučujúci:

Mgr. Patrícia Hockicková, PhD., skúšajúci, cvičiaci

prof. RNDr. Marie Korabečná, Ph.D., prednášajúci, skúšajúci, cvičiaci

Dátum poslednej zmeny: 01.09.2026

Schválil: doc. Ing. Stanislava Blažíčková, PhD., MPH, univ.prof.