

Ćwiczenie 9

Temat: **Genetyka medyczna cz. I – Wybrane cechy allelomorficzne i układy grupowe krwi**

1. Rodowody niektórych cech człowieka – rys. drzewa genealogicznego i oznaczenie genotypów
2. Wybrane cechy chorobowe człowieka dziedziczące się monogenowo:
  - a. mikrosferocytoza - prep. mikr. utrw. metanolem, barw. barwnikiem Giemsy, pow.1000 x (immersja olejowa) – pokaz
  - b. fenyloketonuria
    - próba moczowa – doświadczenie, protokół
  - d. alkaptonuria
    - próba moczowa – doświadczenie, protokół
3. Układ ABO – wykrywanie:
  - a. substancji w ślinie – doświadczenie, protokół
  - b. antygenów na powierzchni erytrocytów człowieka
    - z zastosowaniem fitoaglutynin z nasion *Dolichos biflorus* – doświadczenie, protokół
    - w wyniku heteroaglutynacji surowicą końską – doświadczenie, protokół
4. Układ Rh – wykrywanie:
  - wykrywanie antygeny D – doświadczenie, protokół
5. Opis przypadku pacjenta z białaczką poddanego wielokrotnym przetoczeniom krwi
6. Zadania genetyczne

Materiały obowiązujące do przygotowania:

„Genetyka medyczna, red. G. Drewna i T. Ferenc; Urban & Partner, Wrocław, 2011

rozd.: 2, 3.1, 3.4, 3.5, 3.6, 3.6.2 (tylko str. 48), 4.1 do 4.4 (ale bez rozdz.: 4.2.1, 4.3.1, 4.3.2, 4.4.1-4.4.6), 7.1, 7.4, 7.5, 7.7, 7.8, 7.9; 10.1.1 , 10.1.3 , 10.1.6 , 10.2.1 , 10.2.3 , 10.2.4 , 10.2.12 , 10.2.13 , 13.1 (bez 13.1.4 i 13.1.7) , 13.2 , 13.3 , 13.4, 24.5, 24.5.1, 24.5.2

„Genetyka – zadania” P. Kurnatowski, A. Wójcik, PROMEDI 2014 – zadania z rozdz. I (1-5, 9-19,27-29).

Ćwiczenie 10

Temat: **Genetyka medyczna cz. II – Chromosomy i cechy sprzężone z płcią**

1. Mitoza i mejoza
  - a. *Allium sp.* – różne fazy mitozy w komórkach stożka wzrostu korzenia – prep. mikr. utr. pow. 100, 400/600, 1000 x (immersja olejowa) – rys.
  - b. *Lilium sp.* - komórki macierzyste pyłku w I podziale mejotycznym - prep. mikr. utr. pow. 100, 400/600, 1000 x (immersja olejowa) – rys.
  - c. *Lilium sp.* - komórki macierzyste pyłku w II podziale mejotycznym - prep. mikr. utr. pow. 100, 400/600, 1000 x (immersja olejowa) – rys.
2. Chromosomy politeniczne w śliniankach:
  - a. larwy *Drosophila sp.* - prep. mikr. utr. metanolem, niebarw. pow. 100 x – rys.
  - b. larwy *Chironomus sp.* - prep. mikr. utr. metanolem, pow. 100, 400/600 x – rys.
3. Chromosomy:
  - a. myszy *Mus sp.*
    - z komórek szpiku kostnego - prep. mikr. barw. barwnikiem Giemsy, pow. 1000 x (immersja olejowa) – pokaz
  - b. człowieka *Homo sapiens*
    - z hodowli limfocytów - prep. mikr. barw. barwnikiem Giemsy, pow. 1000 x (immersja olejowa) – pokaz
4. Płeć chromatynowa człowieka
  - a. żeńska
    - wykrywanie „pałeczki dobosza” – doświadczenie, protokół
    - ciało Barra - prep. mikr. utr. barwiony met. Pappenheima, pow. 1000 x (immersja olejowa) – rys.
  - b. męska
    - ciało Y w limfocytach i granulocytach - fot. – pokaz
5. Sprzężenie x chromosomem X
  - a. wykrywanie zaburzeń widzenia barw za pomocą tablic pseudoizochromatycznych Ishihary – opis
  - b. obrazy przedmiotów widziane przez daltonistów – pokaz
  - c. rodowód hemofilii – opis
6. Zadania genetyczne

Materiały obowiązujące do przygotowania:

„Genetyka medyczna, red. G. Drewa i T. Ferenc; Urban & Partner, Wrocław, 2011

rozd.: 10.3 (10.3.1 – 10.3.3 , 10.3.5) , 10.4 (10.4.1 – 10.4.3) , 18.1 , 18.4 (bez 18.4.1-18.4.3) , 18.2 , 18.3, 18.6 , 18.7

„Genetyka – zadania” P. Kurnatowski, A. Wójcik, PROMEDI 2014 - zadania z rozdziałów: **III** (1-3,7,8,10-12, 21, 24), **IV** (1-24), **VI** (4, 9-11).

\* Wykłady.

Ćwiczenie 11

Temat: **Genetyka medyczna cz. III – Mutacje chromosomowe i genowe**

**I. Mutacje chromosomowe**

1. Aneuploidia heterosomów
  - a. monosomia 45,X (zespół Turnera)
    - chromosomy w metafazie mitozy limfocytów, kariotyp - fot. – pokaz
  - b. trisomia 47,XXY (zespół Klinefeltera)
    - chromosomy w metafazie mitozy limfocytów, kariotyp - fot. – pokaz
  - c. inne przykłady trisomii
    - 47,XXX - chromosomy w metafazie mitozy limfocytów, kariotyp - fot. – pokaz
    - 47,XYY - chromosomy w metafazie mitozy limfocytów, kariotyp - fot. – pokaz
2. Wykonanie własnego morfogramu – doświadczenie, protokół
3. Aneuploidia autosomów
  - trisomia 21 (zespół Downa):
    - \* chromosomy w metafazie mitozy limfocytów, kariotyp - fot. – pokaz
4. Aberracje chromosomowe w komórkach nowotworowych:
  - raka płaskonabłonkowego szyjki macicy (He-La) – prep. mikr. z hodowli tkankowej, utrw. etanolem z kw. octowym, barw. barwnikiem Giemsa, pow. 1000 x (immersja olejowa) – pokaz
  - NK/Ly (Nemeth-Kellner Lymphoma) myszy *Mus sp.* – prep. mikr. barw. met. May-Grunwald-Giems-Romanovsky, pow. 1000 x (immersja olejowa) – pokaz
5. Mutacje struktury autosomów
  - delecja ramion krótkich chromosomu z grupy B (zespół „*cri du chat*”):
    - \* chromosomy w metafazie mitozy limfocytów, kariotyp - fot. – pokaz

**II. Mutacje genowe**

- a. *Drosophila sp.* – typ dziki
  - samica - prep. mikr. utrw. etanolem, niebarwiony, pow. 100 x - pokaz
  - samiec - prep. mikr. utrw. etanolem, niebarwiony, pow. 100 x - pokaz
- a. mutanty *Drosophila sp.*
  - white, bar, nub<sup>2</sup> - prep. mikr. utrw. etanolem, niebarw., pow. 100 x – opis
  - yellow, ebony – prep. makr. utrw. etanolem – opis
  - *Drosophila sp.* – typ dziki - prep. makr. utrw. etanolem – opis
- b. doświadczenie Lederbergów – doświadczenie protokół

**III. Zadania genetyczne**

Materiały obowiązujące do przygotowania:

- „Genetyka medyczna, red. G. Drewa i T. Ferenc; Urban & Partner, Wrocław, 2011  
rozd.: 16.3 , 16.4 , 16.5 , 16.6 (bez 16.6.1 – 16.6.2) , 19.1 , 19.2 , 19.3 , 19.4.2 , 19.6 (bez 19.6.4)  
„Genetyka – zadania” P. Kurnatowski, A. Wójcik, PROMEDI 2014 – zadania z rozdziału **I** (6-8,19-26), **II** (1-28), **V** (1-14), **VI** (1-3, 5-8; 12-29).  
\* Wykłady.

# I ROK WYDZIAŁ LEKARSKI – „BIOLOGIA MEDYCZNA” – ROK AKAD. 2016/2017

## Ćwiczenie 12

Temat: **Genetyka medyczna cz. IV – Cechy poligenowe ilościowe.**

1. Rozkład częstości zdarzeń przypadkowych - krzywa rozkładu kulek w aparacie Galtona – doświadczenie, protokół
2. Badanie cech poligenowych ilościowych w populacji człowieka
  - a. pomiar długości i szerokości własnej głowy – wykonuje każdy student w grupie
  - b. obliczanie wskaźnika szerokościowo-długościowego własnej głowy – wykonuje każdy student w grupie
  - c. pomiar pojemności czaszki *Homo sapiens* metodą Brocá – doświadczenie, protokół
  - d. obliczanie pojemności własnej głowy metodą Lee Pearsona – wykonuje każdy student w grupie
3. Obliczanie powierzchni własnego ciała – wykonuje każdy student w grupie
4. Badanie cechy poligenowej ilościowej w populacji człowieka:
  - zdolności umysłowe – każdy student opisuje każdy test i sposób przeliczenia wyników według skali Wechslera; podaje wynik testów, którym sam się poddał
  - \* test powtarzania liczb wprost i wstak
  - \* badanie zdolności rozumowania arytmetycznego
  - \* badanie zakresu wiadomości
5. Dermatoglify opuszek palców człowieka
  - a. typy wzorów linii papilarnych dłoni człowieka – ryciny – pokaz
  - b. własny daktylogram – doświadczenie, protokół
  - c. przykłady zaburzeń dermatoglificznych w różnych zespołach chorobowych - ryciny – opis
6. Zadania genetyczne

### Materiały obowiązujące do przygotowania:

„Genetyka medyczna, red. G. Drewa i T. Ferenc; Urban & Partner, Wrocław, 2011

rozd.: 12.1 , 12.2 , 12.3 , 12.4 , 12.5 , 12.6 , 12.7 , 12.9 , 12.10.1., 14.1 , 14.2 , 32.1.

„Genetyka – zadania” P. Kurnatowski, A. Wójcik, PROMEDI 2014 – zadania z rozdziałów: **III** (4-6,13-20,22-27),**VII** (1-14) i **VIII** (1,2,5,6,8,10,11,14,15,17,19, 21,24-26).

\* Wykłady

Ćwiczenie 13

Temat: **Genetyka medyczna cz. V – Wybrane zagadnienia genetyki populacji.**

1. Częstość niektórych alleli w populacji człowieka:
  - a. warunkujących cechy allelomorficzne autosomowe – tabela częstości fenotypów;  
obliczanie częstości genów i genotypów na podstawie prawa Hardy’ego-Weinberga
  - b. wielokrotnych – obliczanie częstości grupy AB
  - c. recesywnych sprzężonych z płcią – obliczanie częstości zaburzeń widzenia barw u kobiet
2. Selekcja allele recesywnego w populacji – zadanie
3. Dryf genetyczny - analiza na modelu – doświadczenie, protokół
4. Zadania genetyczne

Materiały obowiązujące do przygotowania:

„Genetyka medyczna, red. G. Drewa i T. Ferenc; Urban & Partner, Wrocław, 2011

rozd.: 34.1 , 34.2 , 34.3 , 34.4 , 34.5 , 34.6

„Genetyka – zadania” P. Kurnatowski, A. Wójcik, PROMEDI 2014 – zadania z rozdziałów: **VIII** (3, 4, 7, 9, 12, 13, 16, 18, 20, 22, 23, 27, 28, 29), **IX** (1-29).

\* Wykłady.