

ZAGADNIENIA DO POWTÓRZENIA Z PRZEDMIOTU BIOLOGIA MEDYCZNA Z ELEMENTAMI GENETYKI (DIETETYKA 1 r)

WYKŁADY

1. Budowa komórki i funkcje organelli komórkowych. Różnice pomiędzy komórkami żywymi a wirusami.

System klasyfikacji organizmów (królestwa)

Cytoplazma (roztwór koloidalny, glikogen, kalciosomy)

Glikozylacja (co to jest, rola)

Organelle komórkowe i ich funkcje (mitochondria, ER, funkcje ER; modyfikacje białek w ER; peroksosomy, proteasomy, aparat Golgiego, lizosomy)

Co tworzy antygeny w układzie grupowym ABO ?

Różnice pomiędzy komórkami żywymi a wirusami.

Namnażanie wirusów, retrowirusy, rodzaje wirusów i materiał genetyczny wirusów

Różnice pomiędzy prokariota a eukariota

2. Jądro komórkowe i organizacja chromatyny. Rodzaje RNA. Ekspresja i regulacja ekspresji genów.

Jądro komórkowe, jąderko;

Co to jest chromatyna, organizacja chromatyny (białka histony);

Budowa i funkcje, upakowanie DNA, budowa, rodzaje, funkcje RNA, upakowanie chromatyny;

Definicja genu (promotor, część kodująca, odcinki regulatorowe), genomu i genotypu, wielkość genomu człowieka, rodzaje sekwencji w genomie człowieka);

Co to jest ekspresja genów;

Transkrypcja (etapy, co inicjuje transkrypcję, enzym, czynniki transkrypcyjne, rola hormonów, na której nici DNA zachodzi transkrypcja, jaki enzym bierze udział);

Charakterystyka procesu transkrypcji i translacji, dojrzewanie i obróbka posttranskrypcyjna mRNA, modyfikacje posttranslacyjne białek;

Regulacja ekspresji genów (alternatywny start transkrypcji; rearanżacja genu; obecność enhancerów i silencerów; redagowanie (editing) RNA, alternatywny splicing mRNA; regulacja stabilności mRNA);

3. Polimorfizm pojedynczego nukleotydu jako źródło odrębności genetycznej. Molekularne mechanizmy biosyntezy białek.

Enancjomery, budowa aminokwasu, wiązanie amidowe (peptydowe), N-koniec, C- koniec peptydów, Budowa I-IV rzędowa białek;

Rybosomy, polirybosomy (polisomy);

Typy enzymów (w tym kinazy i fosfatazy);

Pojęcia polimorfizm pojedynczego nukleotydu, polimorfizmu genu a mutacja punktowa, haplotyp;

Polimorfizm genu *MCM6* związany z nietolerancją laktozy (w jakiej części genu umiejscowiony jest ten SNP; różnica między laktozą a laktazą;

Homocysteina, polimorfizm genu *MTHFR* (reduktaza metylenotetrahydrofolianowa); foliany a kwas foliowy,

4. Formy komunikacji pomiędzy komórkami oraz wewnątrzkomórkowe szlaki sygnalizacyjne.

Sygnalizacja międzykomórkowa (nerwowa, hormonalna, autokrynowa, parakrynowa, kontakt bezpośredni);

Komórka sygnalizująca, cząsteczka sygnałowa (*przebieżnik pierwotny i wtórny*);

Klasy cząsteczek sygnałowych;

Klasy receptorów błonowych (jonotropowe, metabotropowe, katalityczne);

Sygnalizacja /aktywacja białek przez fosforylację lub białko wiążące GTP;

Efektor (enzym cyklaza adenylova, enzym fosfolipaza C, transbłonowy kanał dla jonów);

Wtórne przekaźniki (cykliczny AMP, trójfosforan inozytolu, jony Ca^{2+});

Kinaza białkowa C i kinaza białkowa A;

Ligandy dla receptorów metabotropowych i rola receptorów metabotropowych;

Mechanizm działania kofeiny;

Wielozadaniowość cząsteczki ATP;

5. Zmiany epigenetyczne a dieta

Definicja epigenetyki, charakterystyka czynników epigenetycznych (metylacja DNA i acetylacja histonów) oraz ich wpływu na ekspresję genów;

ĆWICZENIA

1. Kariokineza mitotyczna i mejotyczna.

Fazy mitozy i mejozy (chromosomy homologiczne, chromatydy siostrzane, kinetofor, centrosom, centromer, stadia profazy mejozy);

Molekularne aspekty cyklu komórkowego (indukcja cyklu, zahamowanie cyklu, punkty restrykcyjne w fazie eG1 i G2, czas trwania cyklu i od czego zależy, proliferacja, geny supresorowe, onkogeny);

Choroby proliferacyjne (definicja, przykłady);

Mechanizm powstawania blaszki miażdżycowej;

2. Wewnętrzny system błon w komórkach eukariotycznych. Transport przez błony plazmatyczne

Składniki błony komórkowej (budowa fosfolipidu, glikolipidu, sterolu);

Co to jest i jakie funkcje pełni glikokaliks;

Właściwości błony komórkowej;

Od czego zależy płynność błony;

Typy transportu przez błony;

Źródła energii w transporcie aktywnym;

3. Zjawisko apoptozy i nekrozy. Składniki cytoszkieletu

Apoptoza (cechy; w jakich komórkach występuje; czynniki indukujące apoptozę; jak rozpoznają ciałka apoptotyczne komórki sąsiednie; podział DNA w apoptozie; kaspazy; cytochrom c)

Cechy nekrozy;

Cytoszkielet (filamety aktynowe, pośrednie, mikrotubule; jakie białka budują poszczególne filamety; rola; jak działają leki stosowane w tradycyjnej chemioterapii)

Połączenia komórkowe (rola, cechy, połączenia zamykające, polarność enterocytów, desmosomy, hemidesmosomy, połączenia informacyjno-metaboliczne *ang. gap junction*; zonulina)

4. Podstawy klasycznej genetyki człowieka

I i II Prawo Mendla;

Co to jest homozygota, heterozygota, genotyp, fenotyp;

Allele wielokrotne oraz dziedziczenie grup krwi;

Cechy dominujące i recesywne – przykłady;

Cechy prawidłowego fenotypu człowieka, dziedziczące się jednogenowo - przykłady;

Choroby dziedziczone autosomalnie oraz choroby uwarunkowane genami sprzężonymi z płcią;

Zespoły aberracji chromosomowych (Zespół Downa, Turnera, Klinefeltera).