

Genetyka 3R PL

1. Wymogi egzaminacyjne i zaliczeniowe:

- a. Egzamin (50 pytań testowych jednokrotnego wyboru): materiał z 2R i 3R
- b. Materiały 3R: wykład, seminaria, ćwiczenia, książka, lista 28 zespołów

2. Prowadzący:

- **dr hab. n. med. Krzysztof Szczaluba (KS) – osoba odpowiedzialna (pn)**
- **dr n. med. Jennifer Castaneda (JC) (wt)**
- mgr Piotr Gasperowicz (PG) (wt)
- dr n. med. Grażyna Kostrzewa (GK) (śr, czw)
- **dr Snir Boniel (pt)**

3. Koło SKN

- a. część kliniczna – zapisy (konieczne nazwisko, nr ID, email i telefon):
krzysztof.szczaluba@gmail.com lub krzysztof.szczaluba@wum.edu.pl
- b. część laboratoryjna (od 02.2023) – zapisy: krzysztof.szczaluba@gmail.com lub krzysztof.szczaluba@wum.edu.pl

Genetyka 3R PL

4. Zasady zajęć: krótsze przerwy – wcześniejszy koniec, rozmawianie przeszkadza!

5. Przez cały semestr możliwy jest kontakt ze mną w przypadku dodatkowych pytań:

krzysztof.szczaluba@gmail.com
krzysztof.szczaluba@wum.edu.pl

Powodzenia!

Materiały na czwartkowe ćwiczenia

1. Na podstawie krótkiego podrozdziału 'Is there Tumor Predisposition...?' poniższej publikacji zanotuj ryzyka nowotworzenia w przypadku mutacji w wymienionych poszczególnych genach w szlaku sygnałowym SWI/SNF:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3499322/>
2. Na stronie omim.org wyszukaj zespoły z klucza 'ptosis and hypertelorism and chest' a następnie w Clinical Synopsis (pomarańczowe) znajdź i spróbuj zapamiętać podstawowe objawy kliniczne w zespołach nr 1 oraz 6
3. Na stronie omim.org wyszukaj zespoły z klucza 'short stature and renal agenesis' a następnie w Clinical Synopsis (pomarańczowe) znajdź i spróbuj zapamiętać podstawowe objawy kliniczne w zespołach nr 3 oraz 7
4. Przeczytaj informacje o zespole delecji 10q26 w podanym niżej źródle i wynotuj główne problemy medyczne obserwowane w tej chorobie:
<https://omim.org/entry/609625>
(WYBIERZ Clinical Synopsis)
5. Przeczytaj wskazówki dotyczące opieki nad dziećmi z zespołem Noonan:
https://rasopathiesnet.org/wp-content/uploads/2014/01/265_Noonan_Guidelines.pdf
6. Obejrzyj cztery filmy o ataksji (niezborności) mózdkowej i wynotuj problemy kliniczne, które widzisz:
<https://www.youtube.com/watch?v=-s77voH8nRI>