**SEMINARIUM VI**

Tytuł: Choroby monogenowe

dr Rafał Świechowski

Zakres wymagań:

1. Choroby jednogenowe a choroby rzadkie - definicje
2. Wybrane modele dziedziczenia (dziedziczenie autosomalne recesywne/dominujące, dziedziczenie związane z chromosomami płci) - cechy, przykładowe jednostki chorobowe
3. Zjawisko niepełnej penetracji
4. Mozaicyzm germinalny
5. Etiopatogeneza, przebieg, objawy, diagnostyka wybranych chorób monogenowych (mukowiscydoza, fenyloketonuria, hipercholesterolemia rodzinna, niedokrwistość sierpowatokrwinkowa)
6. Obecne możliwości i perspektywy na przyszłość w leczeniu rodzinnej hipercholesterolemii

Polecane źródła:

1. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Jerzy Bal, PWN, Warszawa 2011.
2. Genetyka medyczna. Edward S. Tobias, PZWL 2011.
3. Genetyka molekularna w chorobach wewnętrznych. Andrzej Ciechanowicz, Franciszek Kokot, PZWL, 2009.
4. Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. Gerard Drewa, Tomasz Ferenc, Elsevier, 2011.

Artykuły i rozdziały w książkach:

1. Leczenie homozygotycznej hipercholesterolemii rodzinnej - obecne możliwości i perspektywy na przyszłość.  Dostępne w: Choroby rzadkie wyzwaniem dla współczesnej medycyny - najnowsze doniesienia. Grzegorz K. Jakubiak, Grzegorz Cieślar i wsp. - dostęp online na researchgate po wpisaniu tytułu w google
2. Mukowiscydoza: <https://podyplomie.pl/publish/system/articles/pdfarticles/000/012/365/original/28-36.pdf?1473251722>