**SEMINARIUM VII**

Tytuł: Zmiany liczby kopii jako przyczyna wielu jednostek chorobowych

dr Dagmara Szmajda-Krygier

Zakres wymagań:

1. Zaburzenia genomowe – definicja
2. Klasyfikacja zaburzeń
   1. W zależności od składu genetycznego
   2. W zależności od częstości występowania
3. Mechanizmy powstawania przekształceń genomowych prowadzących do zmian fenotypowych:
   1. Nie-alleliczna homologiczna rekombinacja (NAHR) – opis mechanizmu, charakterystyka, przebieg
   2. Nie-homologiczne łączenie końców (NHEJ) – opis mechanizmu, charakterystyka, przebieg
   3. Model blokowania widełek i przełączania matrycy (FoSTeS) – opis mechanimzu, charakterystyka, przebieg
   4. Model replikacji indukowanej przez pęknięcia w rejonach mikrohomologii (MMBIR)
4. LCR – definicja, częstość występowania, charakterystyka
5. Polimorfizmy: CNV – definicja, charakterystyka, CNV a SNP – różnice
6. Sposoby wykrywania CNV

Polecane źródła:

ZABURZENIA GENOMOWE – KONSEKWENCJE KLINICZNE I ZASTOSOWANIE W DIAGNOSTYCE, Małgorzata JARONIEC, Danuta OSTALSKA-NOWICKA, POSTĘPY BIOLOGII KOMÓRKI TOM 39 2012 NR 1 (112-118)

Marcinkowska M, Kozłowski P. Wpływ polimorfizmu liczby kopii na zmienność fenotypowa człowieka [The influence of copy number polymorphism on the human phenotype]. Postepy Biochem. 2011;57(3):240-8. Polish. PMID: 22235649.

Gu, W., Zhang, F. & Lupski, J.R. Mechanisms for human genomic rearrangements. Pathogenetics 1, 4 (2008). <https://doi.org/10.1186/1755-8417-1-4>

Genetyka medyczna, Edward S. Tobias, Michael Connor, Malcolm Ferguson Smith, Redakcja: Anna Latos-Bieleńska, PZWL 2011, *dostęp poprzez platformę IBUK*