# Seminarium VIII

# dr Jacek Pietrzak

# WYKORZYSTANIE W DIAGNOSTYCE SEKWENCJI MIKROSATELITARNE I MINISATELITARNYCH

# Wymagania:

1. Struktura genomu

2. Sekwencje rozproszone powtarzające się

3. Powtórzenia tandemowe (mikro i minisatelity)

4. Wykorzystanie sekwencji mikrosatelitarnych i minisatelitarnych w diagnostyce (ustalanie ojcostwa, kryminalistyce)

5. Mutacje dynamiczne i choroby z nimi związane (Pląsawica Huntingtona, ataksja Friedreicha)

6. Zjawisko antycypacji genetycznej

# Źródła:

# Genetyka medyczna i molekularna, Jerzy Bal, 2017

Strategie wyciszania ekspresji zmutowanego genu w terapii choroby Huntingtona, Agnieszka Fiszer, Bartosz Nowak, 2020

Patofizjologia i podłoże molekularne wybranych zaburzeń metabolicznych choroby Huntingtona, Jolanta Krzysztoń-Russja, 2016

Choroby neurodegeneracyjne powodowane przez ekspansję powtórzeń trójnukleotydowych, Anna Wawrocka, Maciej Krawczyński, 2006

### Ataksje rdzeniowo-móżdżkowe: od genotypu do fenotypu, Michał Modestowicz, 2005