

KURSA CEĻVEDIS

MOLEKULĀRĀ ĢENĒTIKA (3 kredītpunkti)

2013/2014. akad. g. 1. semestris

Pasniedzējs Doc. Normunds Līcis

Kronvalda bulvāris 4, Molekulārās bioloģijas katedra, 332a istaba

Telefons: 26016879; e-pasts: licis@biomed.lu.lv

Norises laiks un vieta

Lekcijas trešdienās 16.30-19.00 (1. auditorija), no 4. septembra līdz 18. decembrim.

Kursa mērķis

Kursa mērķis ir padziļināt studentu izpratni par ģenētiskajiem procesiem, kas noris molekulārajā līmenī, cilvēka genoma struktūru un tā ietekmi uz slimībām.

Studentu iegūtās zināšanas un prasmes

Kursā ietverti sekojoši tematiskie bloki. (i) Gēnu struktūra un aktivitātes kontrole - ar akcentu uz eikariotu gēnu ekspresiju un mutāciju ietekmi uz atsevišķiem tās posmiem. (ii) Cilvēka genoma struktūra un funkcionālā organizācija - analizē jaunāko informāciju attiecībā uz *Homo sapiens*. (iii) Genoms un medicīna - iztirzā patoloģiju molekulāros pamatus un sniedz priekšstatu par ģenētisko analīžu pielietošanas iespējām klīniskajā praksē.

Kursa norises forma

Lekcijas, viens seminārs un trīs kontroldarbi.

Priekšnosacījumi kursa apgūšanai

Ģenētikas pamati, Bioķīmija, Ievads šūnas bioloģijā.

Ieskaites par kursu iegūšanas nosacījumi

Sekmīgi jānokārto trīs rakstiski kontroldarbi un eksāmens.

Kursa gaita

Lekcijas visumā aptver programmu, un literatūrā studentiem jālasa tikai atsevišķi jautājumi. Kursa programma dota pielikumā. Atsevišķas lekcijas lasīs arī pieaicināti lektori – labākie attiecīgo šauru nozaru speciālisti Latvijā.

Kursa noslēgums

Īpašs noslēgums nav paredzēts.

Kursa programma, kā arī **lekciju materiāli atrodami interneta vietnē**

<http://priede.bf.lu.lv/> → Studiju materiāli → Molekularas Bioloģijas → MolGen → LV

Ieteicamā literatūra

- Brown TA. Genomes 3. Garland Science, 2007.
- Watson JD et al. Recombinant DNA; Genes and Genomes – a short course. CSHL Press, 2007.
- Watson JD et al. Molecular Biology of the Gene. Benjamin Cummings, 2008.
- Alberts B et al. Molecular Biology of the Cell. Garland Science, 2008.
- Turnpenny P & Ellard S. Emery's Elements of Medical Genetics; 13th ed. Churchill Livingstone Elsevier, 2007.

Iegūto zināšanu pielietojums

Iegūtās zināšanas un prasmes var kalpot par pamatu medicīnas kursu apguvei, kā arī lai piedalītos zinātnisko projektu veikšanā.

Pielikums: lekciju kursa saturs.

MOLEKULĀRĀ ĢENĒTIKA

1. Gēnu struktūra un aktivitātes kontrole

Īss atskats uz DNS replikācijas, rekombinācijas un reparācijas mehānismiem. Gēnu ekspresija un mutāciju ietekme uz to (uzdevumi).

Promotera un enhanseru struktūra. Transkripcijas faktori, to darbība. Aktivātori un klusinātāji gēnu regulācijā. Regulācijas kaskādes gēnu ekspresijā. Pozīcijas efekts gēnu aktivācijā. Transkripcijas regulācija gēnu saimēs, domēnu kontroles elementi. Insulatori. Alternatīvais splaisings gēnu regulācijā un proteīnu struktūras variācijas. Attīstības regulācija. Homeotiskie gēni. DNS metilēšana un gēnu aktivitāte. RNS interference. Gēnu pēctranskripcijas regulācijas mehānismi.

2. Cilvēka genoms

Cilvēka genoma projekts. Gēnu saturs dažādu eikariotu genomā. Cilvēka genoma struktūra un funkcionālā organizācija. Citoplazmatiskā iedzimtība, mitohondriju genoms. Kodola genoms.

Eikariotu gēnu struktūra. Nekodējošās RNS. Gēnu saimes, pseidogēni. Ribosomu RNS gēnu klasteri. Globīna gēnu saime. Imunoglobulīnu gēni.

Atkārtotās genoma DNS sekvences – tandēmiskie un izkliedētie atkārtojumi. Satelītu struktūra un replikācija. Izkliedētie atkārtojumi. Transpozoni un retrotranspozoni, to struktūra un mobilitāte. Genoma nestabilitāte, gēnu transpozīcijas un amplifikācija.

Ģenētisko variāciju veidi. Genoma polimorfisms. SNP un mikrosatelīti. Haplotipi. Nelīdzsvarotā saistība. Genoma variāciju kartes un to izmantošana.

3. Genoms un medicīna

Monogēnās un multifaktoriālās jeb kompleksās slimības. Mutācijas, polimorfismi, nevienlīdzīgās rekombinācijas, transpozīcijas, tripletu amplifikācija un patoloģijas. Ģenētiskā predispozīcija. Komplekso slimību sliekšņa modelis. Koronārā sirds slimība.

Farmakoģenētika. Gēnu variāciju ietekme uz medikamentozo terapiju efektivitāti. Zāļu metabolisms. Citohromu P450 funkcijas, evolūcija un klīniskā nozīme. Personalizētas zāļu devas. Medikamentu transportieru un mērķu gēni.

‘Slimību gēnu’ identifikācija. Saistības un asociācijas analīzes. Genoma datu bāzes.

Vēzis – šūnu līmenī ģenētisko un epiģenētisko izmaiņu slimība. Onkogēni un audzēju supresor-gēni.

Vēža epidemioloģija un iedzimta predispozīcija. Vēža šūnu fizioloģiskās īpašības. Vēža cilmes šūnas.

Ģenētisko analīžu izmantošana diagnostikā, monitoringā, terapijā.