



# Konsultacje Genetyka i biotechnologia 27 lutego 2024

**dr Renata Posmyk**  
**dr Beata Stasiewicz-Jarocka**  
**lek. Joanna Karwowska**

**PROJEKT FINANSOWANY ZE ŚRODKÓW BUDŻETU PAŃSTWA PRZYZNANYCH PRZEZ MINISTRA NAUKI  
I SZKOLNICTWA WYŻSZEGO W RAMACH PROGRAMU SPOŁECZNA ODPOWIEDZIALNOŚĆ NAUKI II  
Biologia i Chemia po akademicku 3**

**DOFINANSOWANIE**

**40 500 zł**

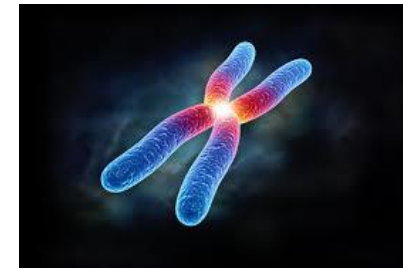
**CAŁKOWITA WARTOŚĆ**

**45 000 zł**



**Ministerstwo Nauki  
i Szkolnictwa Wyższego**





# Genetyka

.....

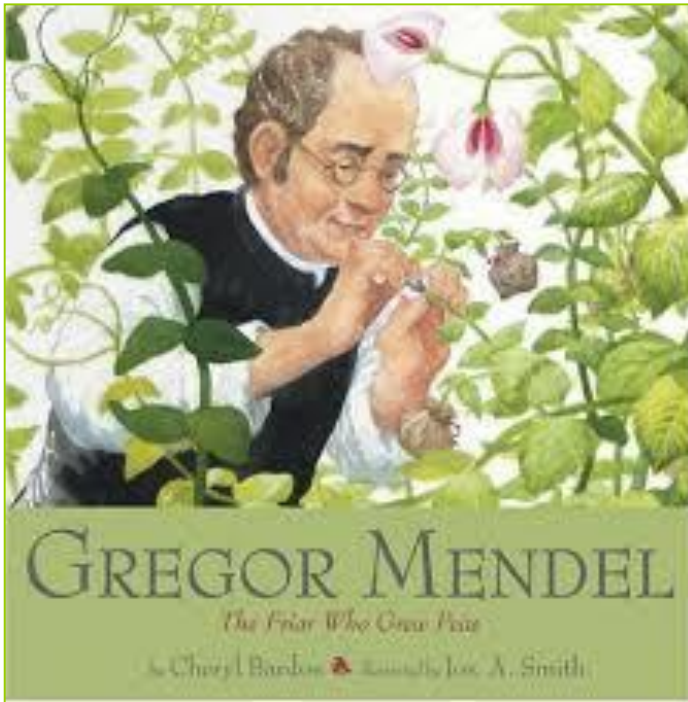
## krótki wstęp

# Genetyka

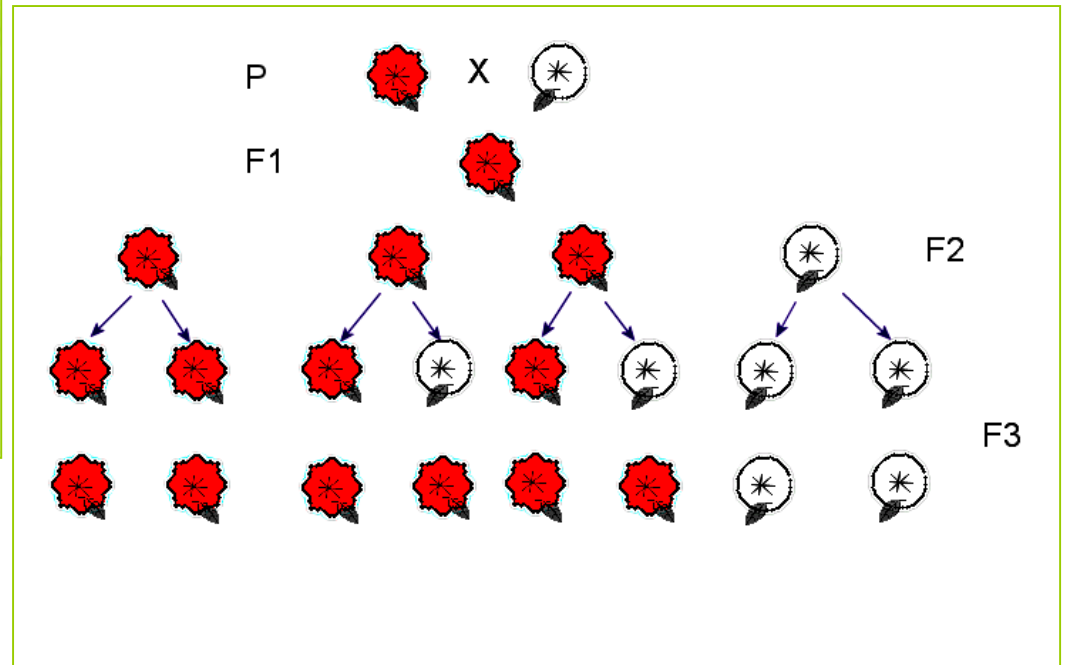
- od starogreckiego : γένεσις *genesis* – „pochodzenie”
- nauka o dziedziczności i zmienności organizmów, które są oparte na **informacji** zawartej w podstawowych jednostkach dziedziczności



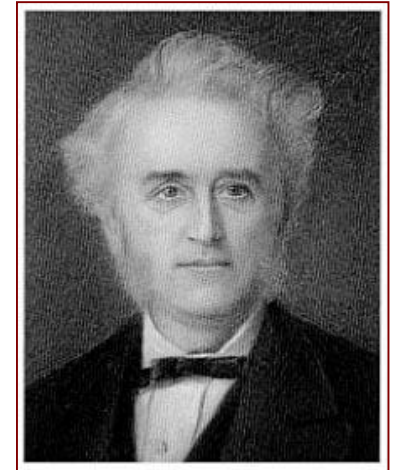
**GENACH**



**1866 r.**



# JOHN LANGDON DOWN



Florence F., a Down's syndrome patient at Normal School, photographed in 1890 when she was 20 years old. She died in 1900 aged 26.



Mary A., the first Down's syndrome patient admitted to Down's Hospital, photographed when she was 18 and again when she was 55. She died in the age of 70.

**1866**

**Down syndrome**

A reproduction of the original cases



# James Watson i Francis Crick odkryli strukturę DNA

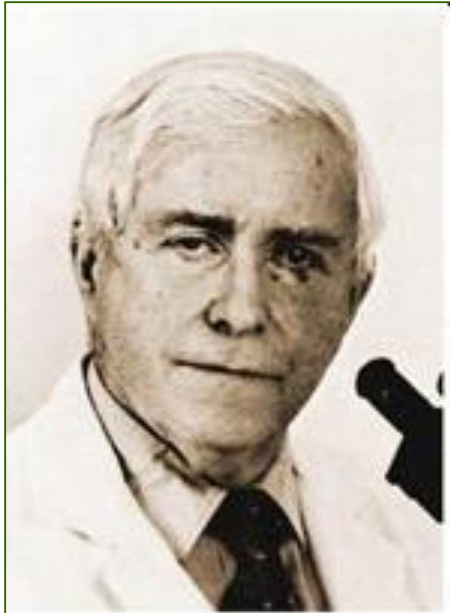
w 1953 r.







Copyright © 2006 Nature Publishing Group  
Nature Reviews | Genetics



Copyright © 2006 Nature Publishing Group  
Nature Reviews | Genetics

**1956 r.**

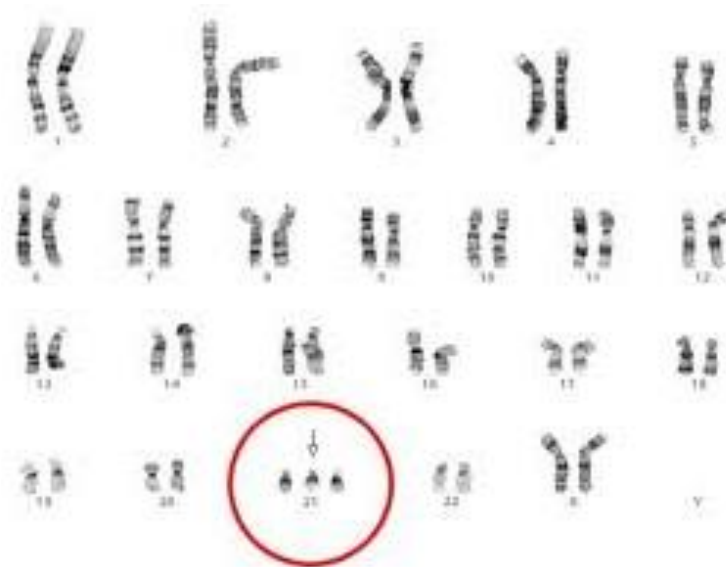


## **Joe Hin Tjio and Albert Levan**



# JEROME LEJEUNE

1959



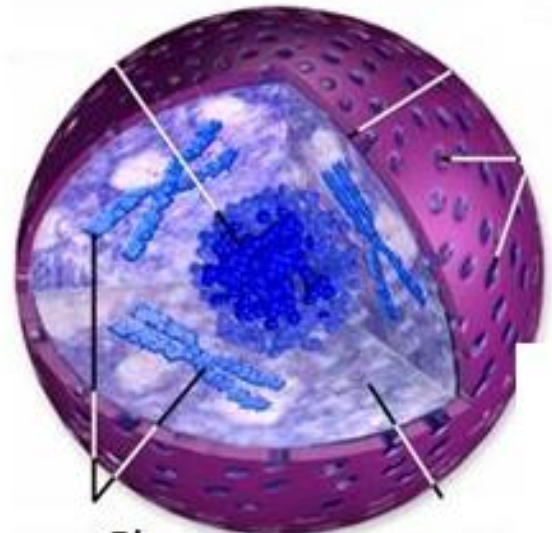
**47,XX,+21**

# Gdzie są geny?



# Cells

- nucleus
- chromosomes
- DNA
- genes
- traits



Chromosomes

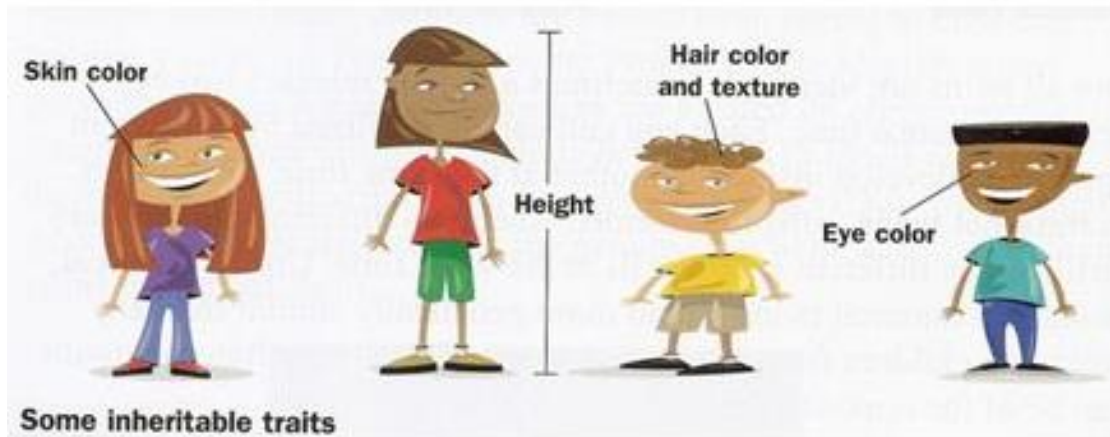
Chromosome



Chromosome



Gene



Some inheritable traits



# PORÓWNANIE WIELKOŚCI



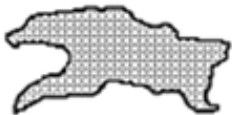
Ziemia- komórka



państwo- chromosom



województwo- fragment chromosomu



miasto- nić DNA



ludzie- geny



# CHROMOSOMY

# GENY





# Jak pozyskać chromosomy?

1. Pobranie krwi

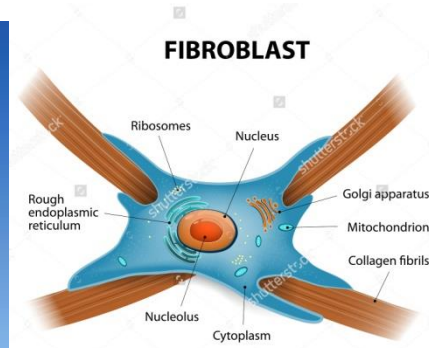
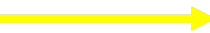


2. Izolacja limfocytów

2-5 dni

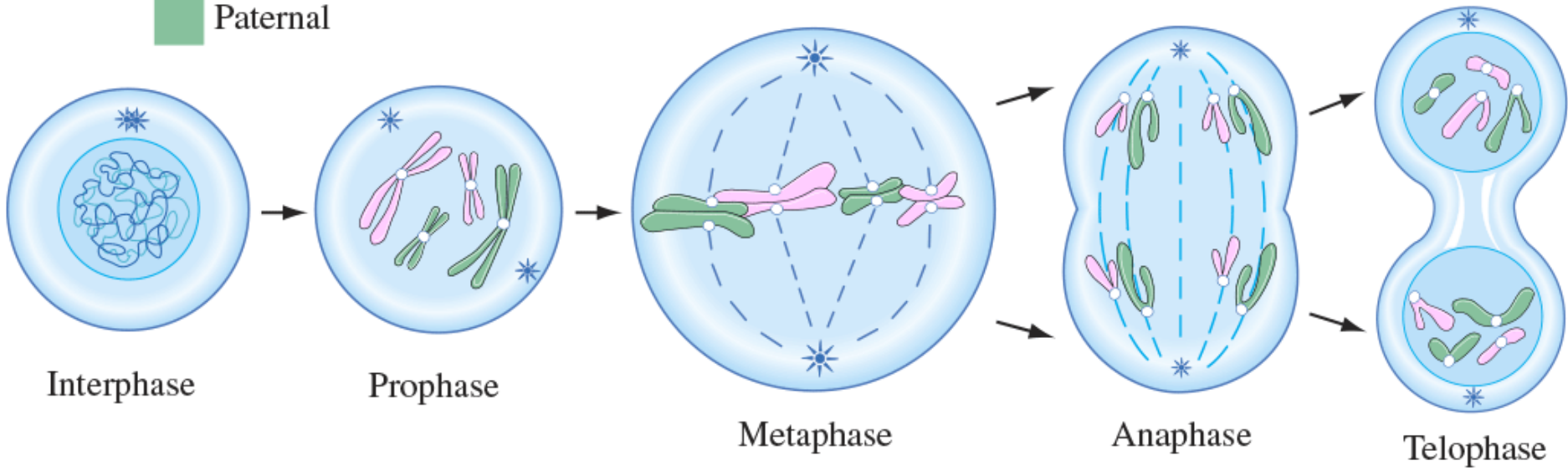


3. Hodowla ok. 2 tygodnie



# Mitosis

Maternal  
Paternal



Interphase

Prophase

Metaphase

Anaphase

Telophase



46, XX

Karyotyp

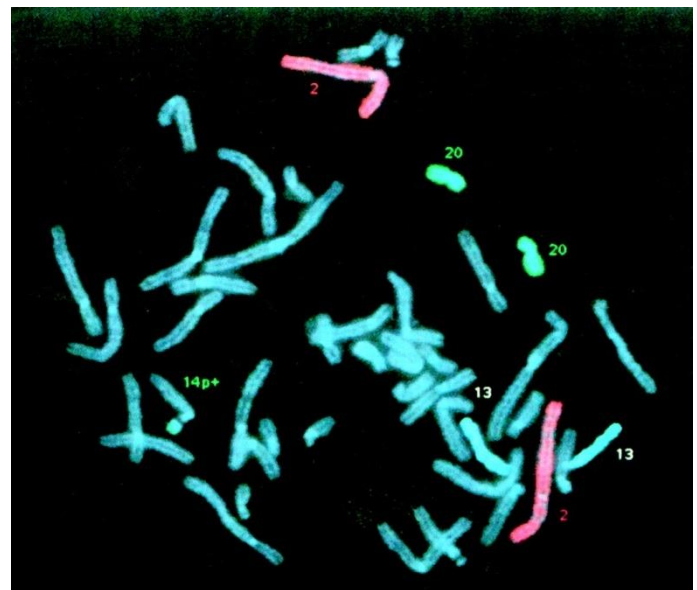
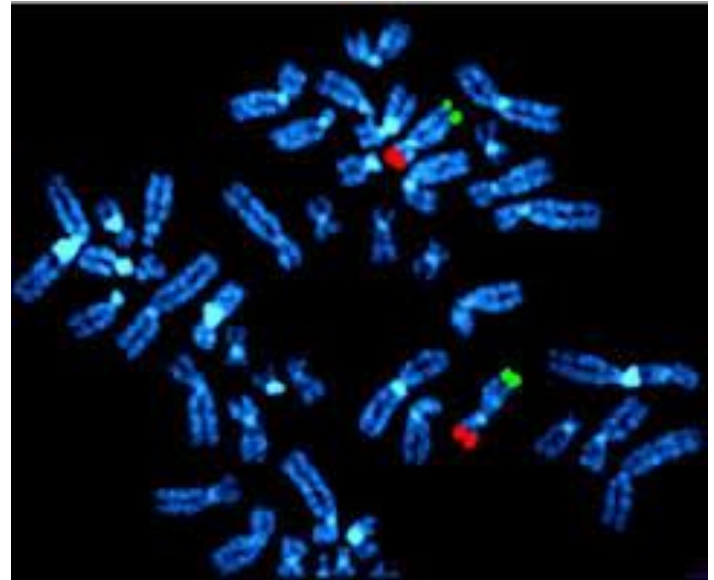
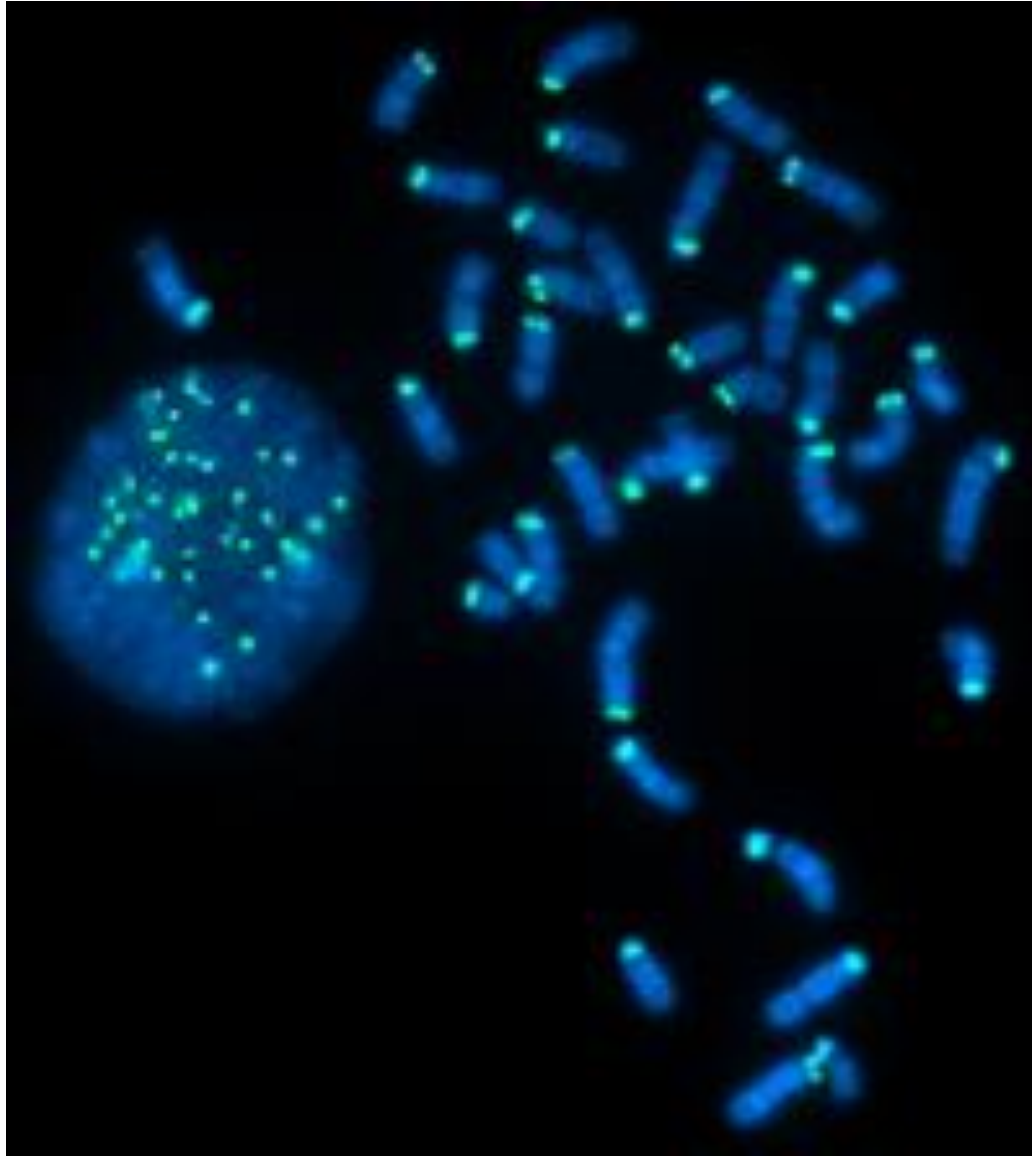
46,XY



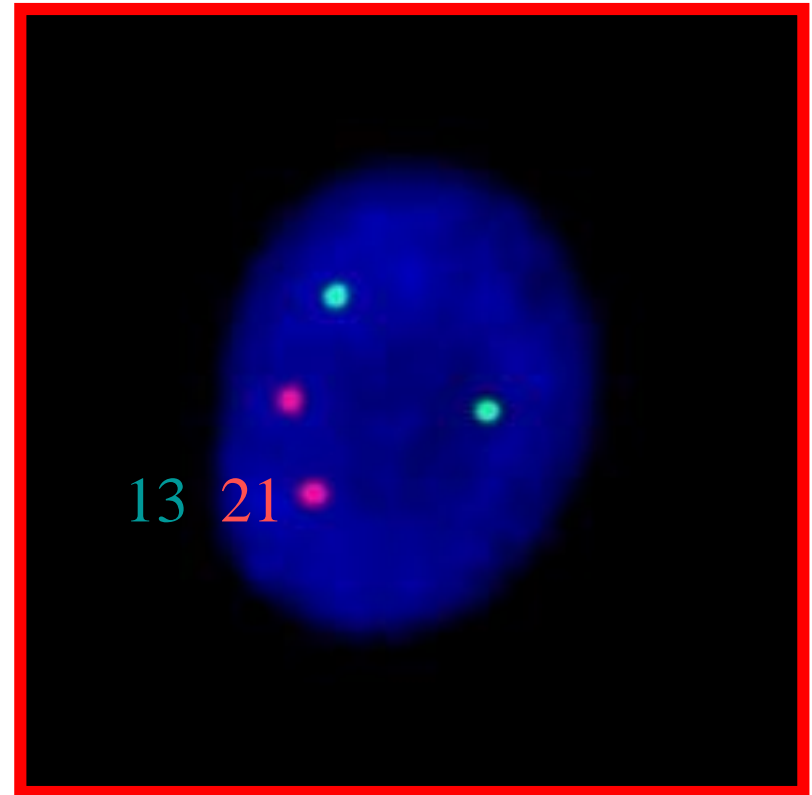
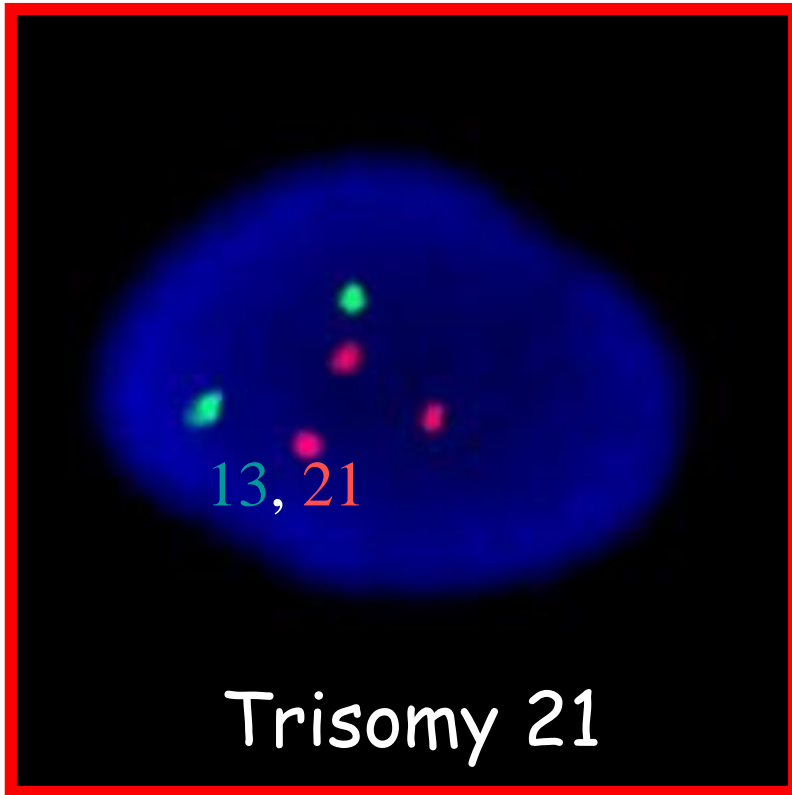
or



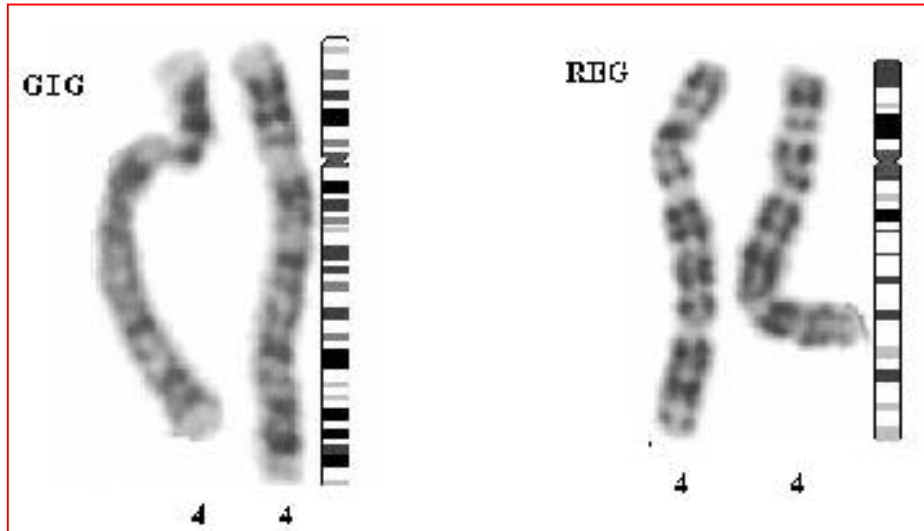
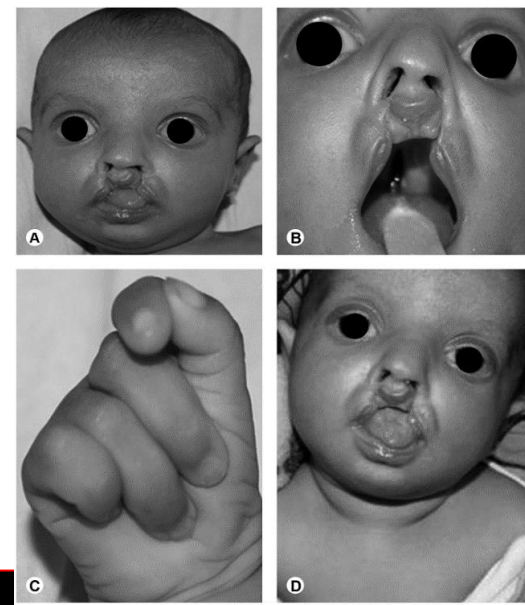
# Metoda FISH



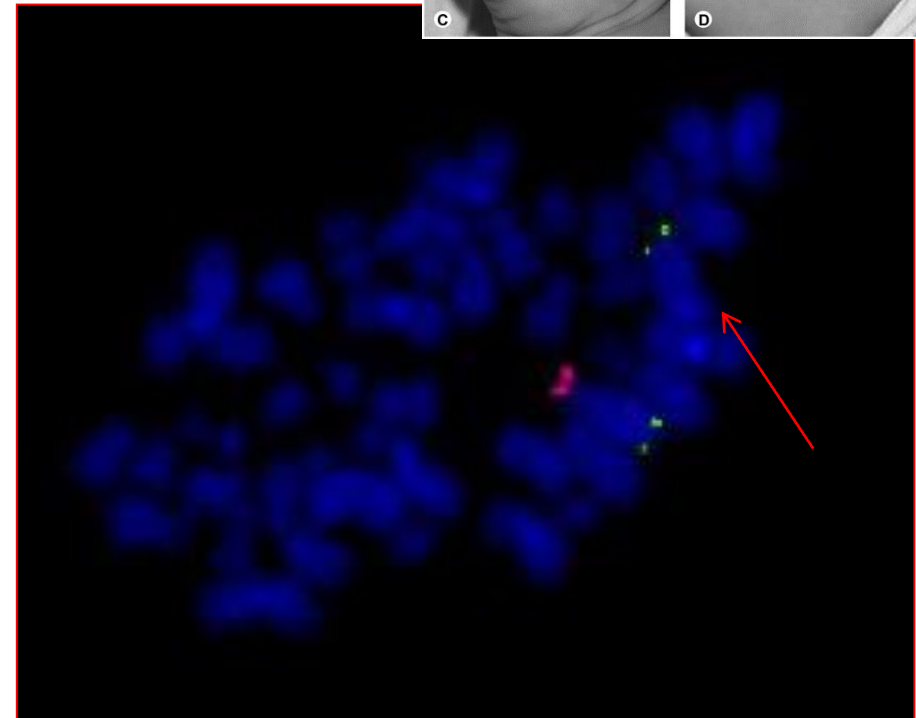
# Rapid FISH



# Microdeletion

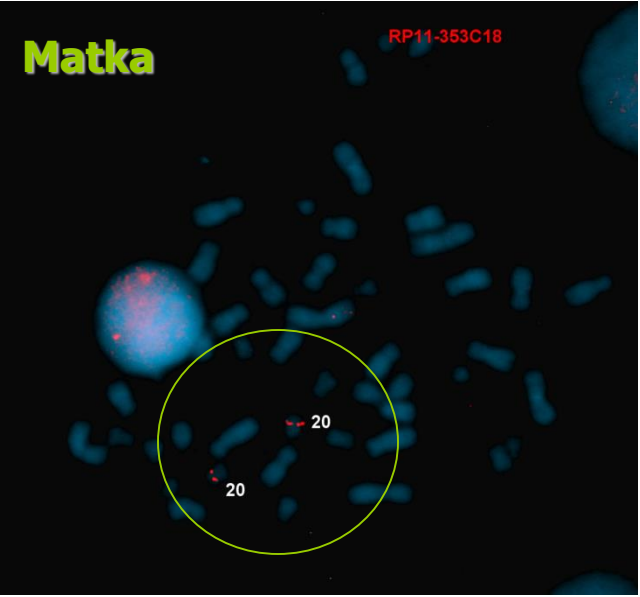
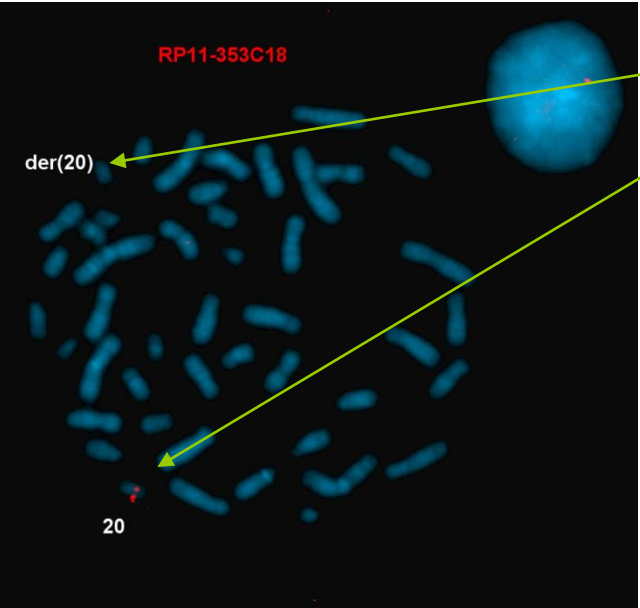
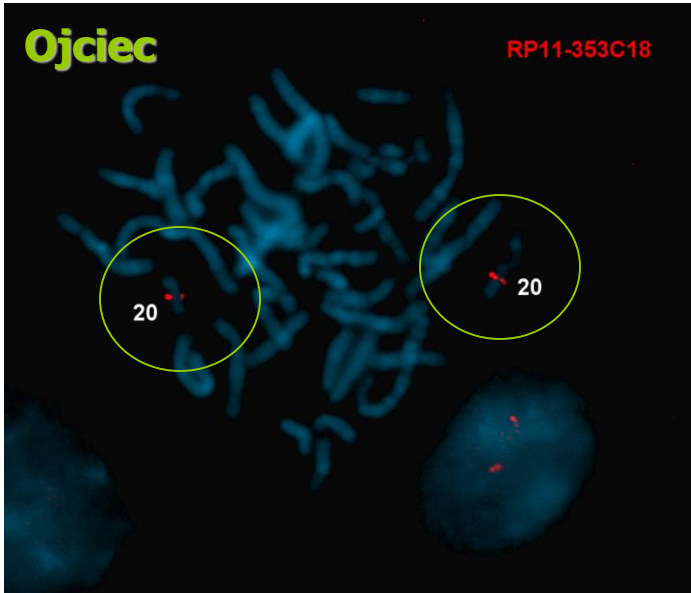
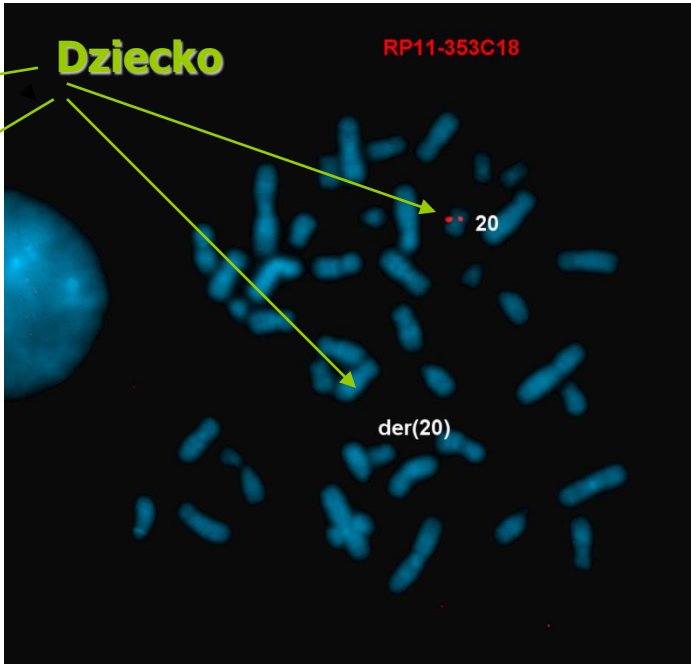


**46,XX**

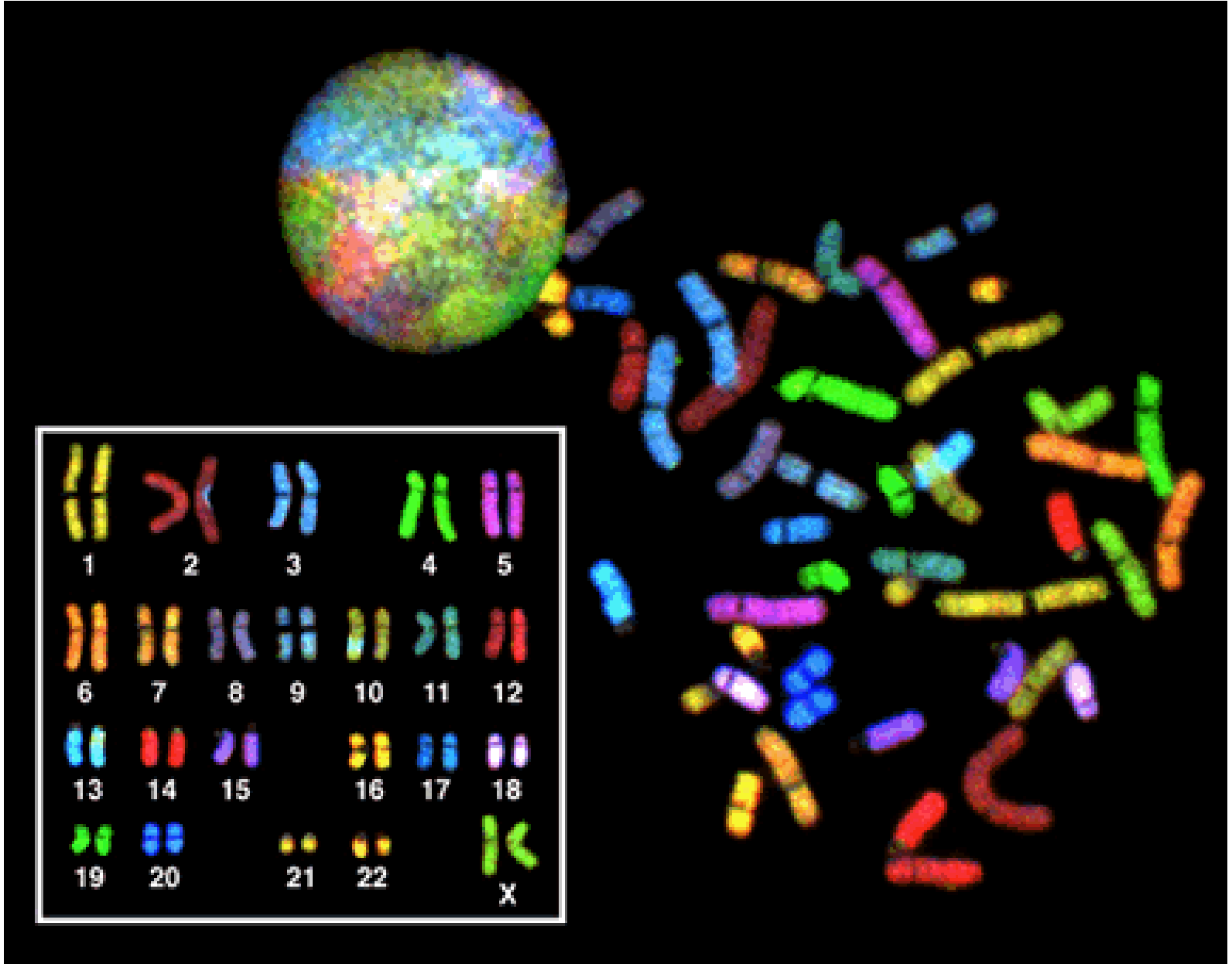


**ish del(4)(p16.3p16.3)(WHSCR-)**

# FISH



# Metoda FISH





# **Genetyka Kliniczna**

**Nowa specjalizacja (4 lat)  
od 2001 roku  
w Polsce**

**Rok 2021**

**ok. 110 specjalistów ☹️**

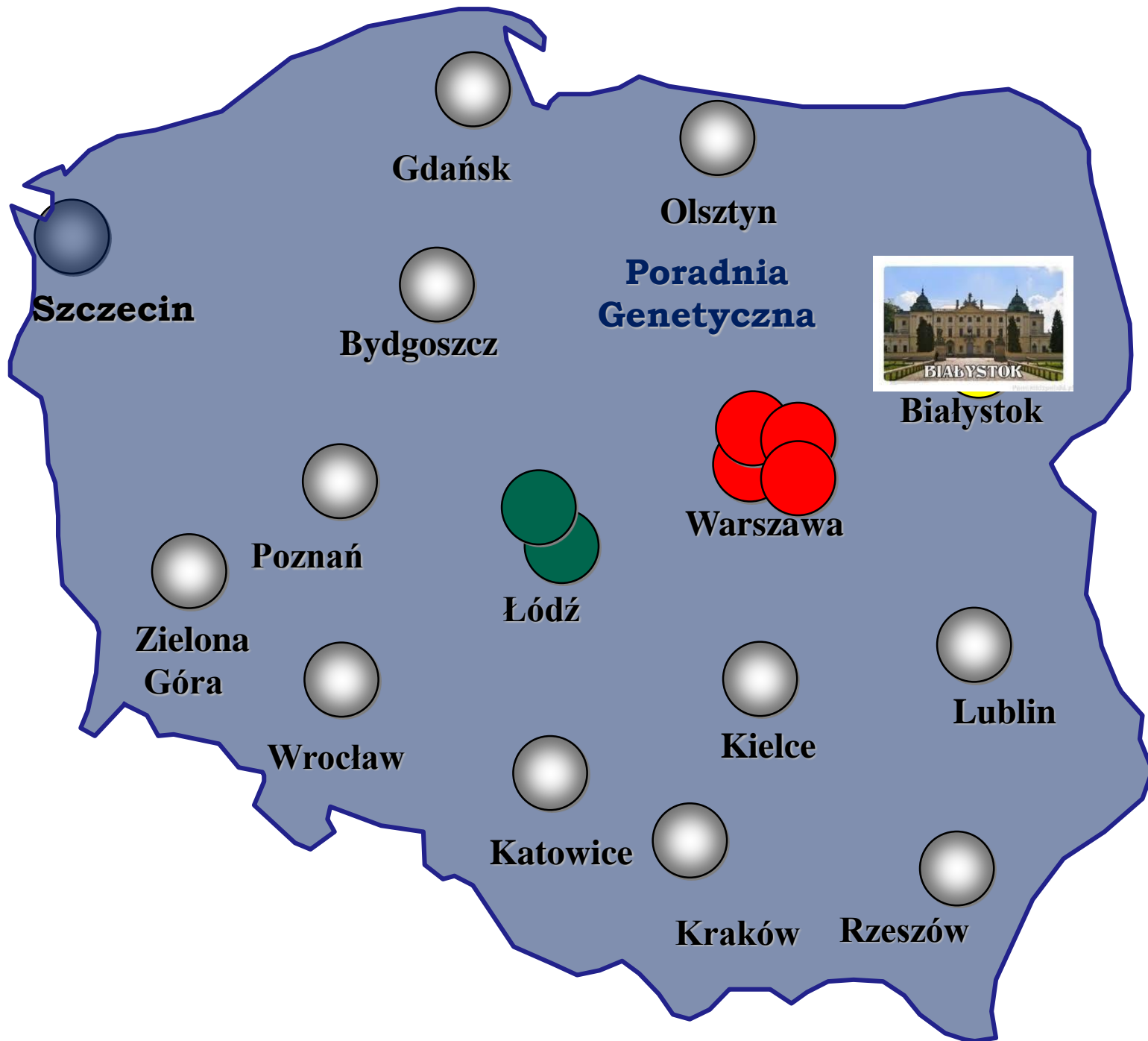


# **Laboratoryjna Genetyka Medyczna**

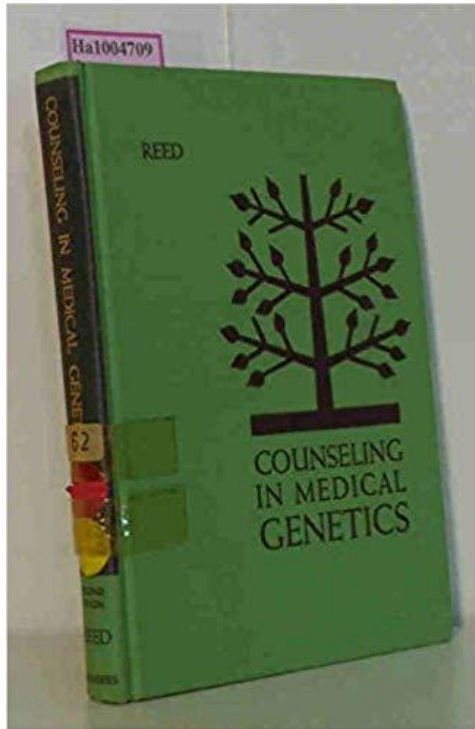
**Nowa specjalizacja (5 lat)  
od 2001 roku  
w Polsce**

**Rok 2021**

**ok. 110 specjalistów ☹️**



# Poradnictwo genetyczne



Termin poradnictwo genetyczne  
(ang. genetic counselling)  
został wprowadzony  
do terminologii medycznej  
przez **Sheldona Reeda w 1947r.**

# Poradnictwo genetyczne

jest procesem  
**diagnostyczno-prognostycznym,**

który  
oferowany jest rodzinom ryzyka genetycznego.



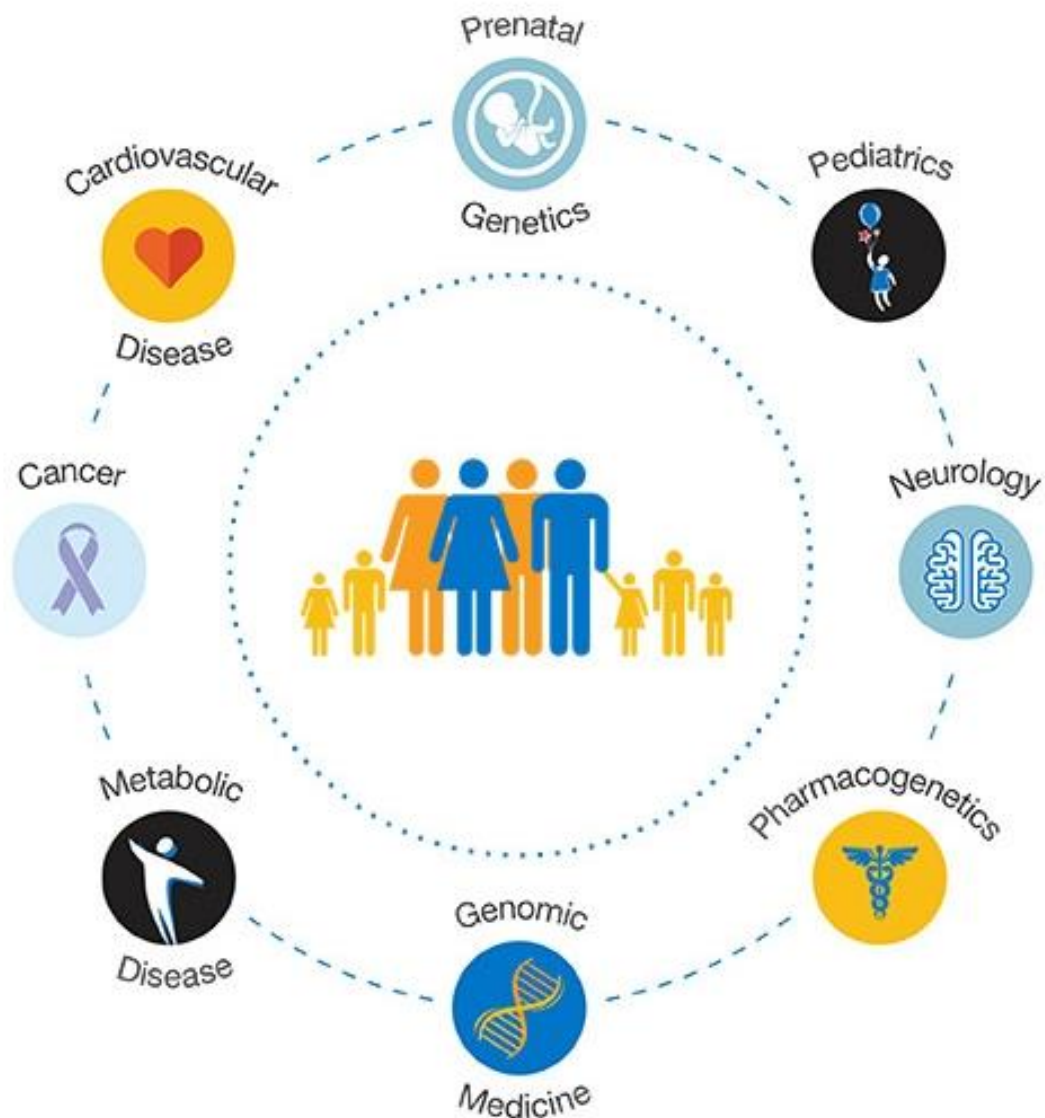


***KOMU?***





# Poradnictwo genetyczne



# Wskazania do skierowania do Poradni Genetycznej

## Dzieci:

1. Opóźniony rozwój psychoruchowy
2. Wiotkość
3. NI- niepełnosprawność intelektualna
4. Cechy dysmorfii
5. Wady wrodzone
6. Niski wzrost
7. Pierwotny brak miesiączki
8. Obojnacze narządy płciowe
9. Duże spodziectwo i/lub wnetrostwo

# Wskazania do skierowania do Poradni Genetycznej

## Osoby dorosłe:

1. Schorzenia dziedziczne występujące w rodzinie (już zdiagnozowane)
2. Podejrzenie schorzeń o podłożu genetycznym
3. Niepłodność
4. 2 lub > poronienia samoistne w wywiadzie
5. Poradnictwo genetyczne u par spokrewnionych
6. Poradnictwo genetyczne przed i po diagnostyce prenatalnej.

# Schorzenia genetyczne

- 1. Chromosomowe**
- 2. Monogenowe**
- 3. Poligenowe**
- 4. Mitochondrialne**
- 5. Komórki somatycznej**

# ETAPY PORADY GENETYCZNEJ

## 1. Diagnoza **fenotypowa**:

- ocena kliniczna
- ocena dysmorfologiczna
- fenotyp zachowania

## 2. Diagnoza **genotypowa**:

- weryfikacja rozpoznania klinicznego (CTG, DNA)

## 3. Analiza rodowodowa

## 4. Określenie wielkości **prawdopodobieństwa** powtórzenia się w rodzinie

## 5. Prognoza rozwoju.

## 6. Ukierunkowanie pacjenta na opiekę wielospecjalistyczną.

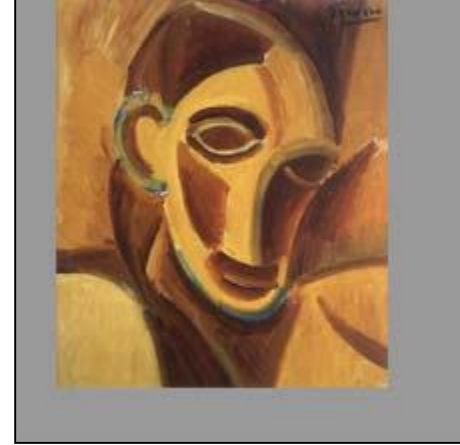
# ZASADA Nr 1

„Najpierw patrz, nie dotykaj”.





# DYSMORFOLOGIA

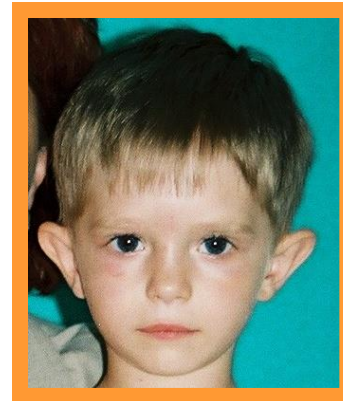
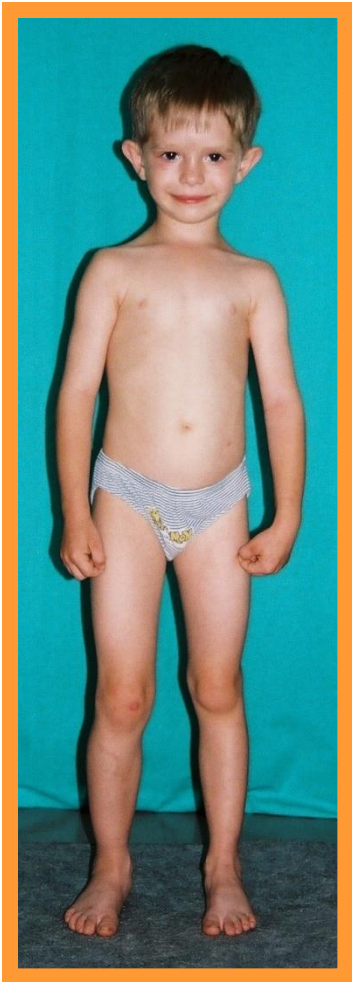


**Dysmorfologia** jest nauką zajmującą się wrodzonymi wadami rozwojowymi.

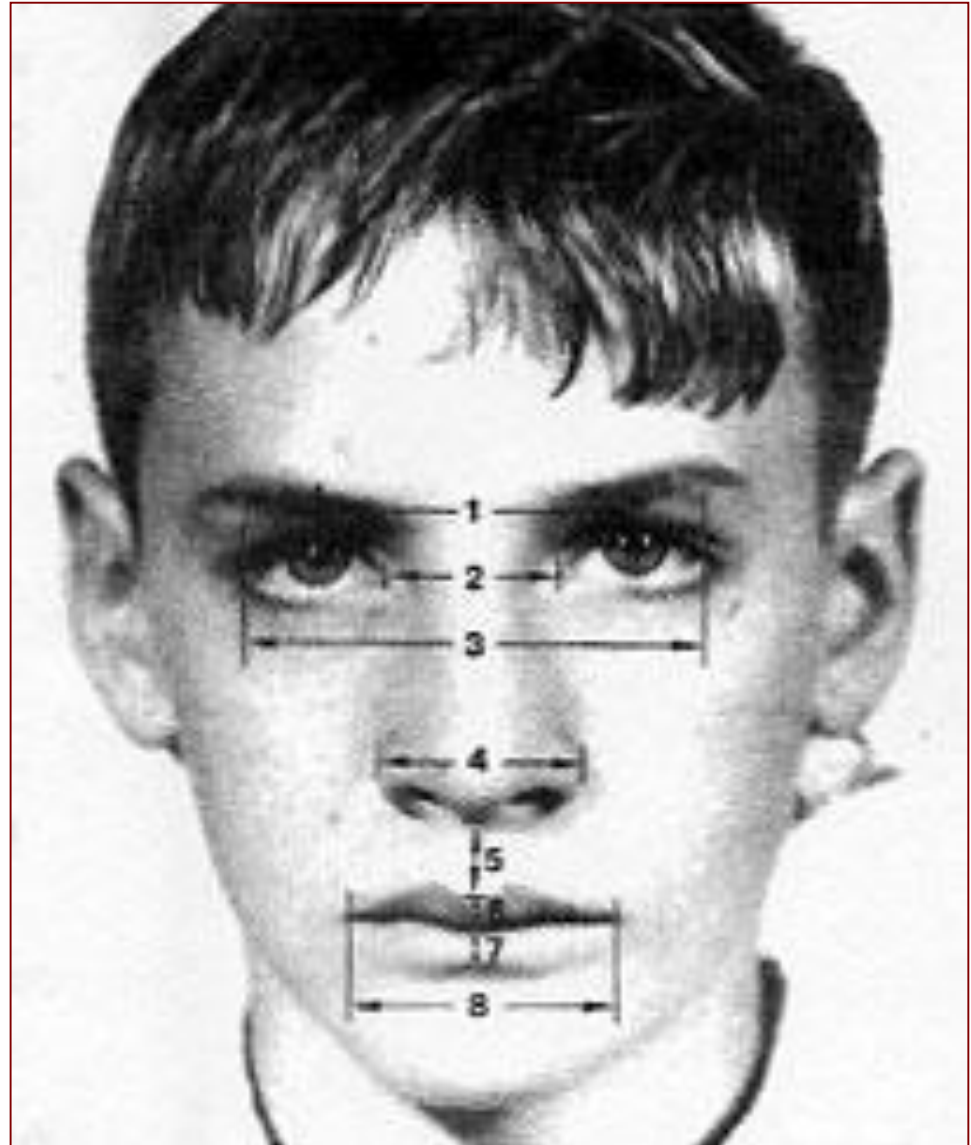
Termin „dysmorfologia” wprowadził w 1960 roku dr David Smith



# Analiza dysmorfologiczna



# Twarz



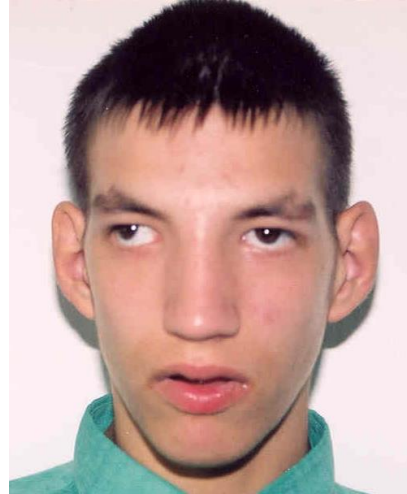
# Małe wady

## Twarz

Okragła



Podłużna



Asymetryczna



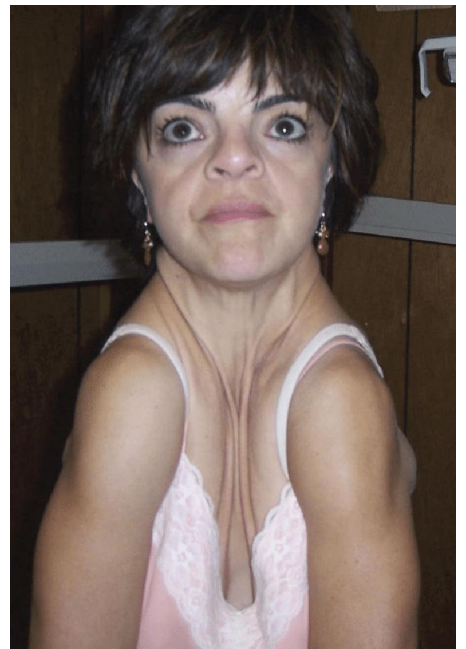
Trójkątna







# HYPERTELORYZM

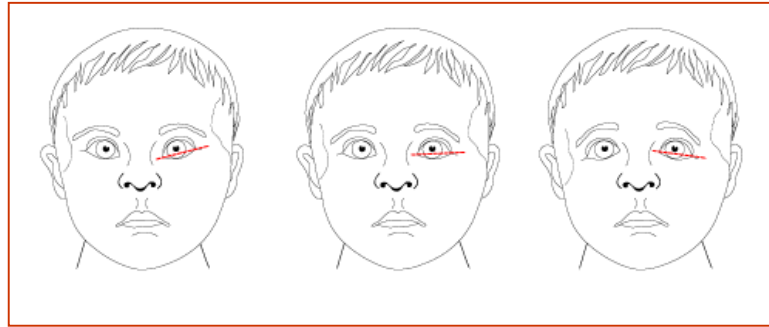


# HYPOTELORYZM

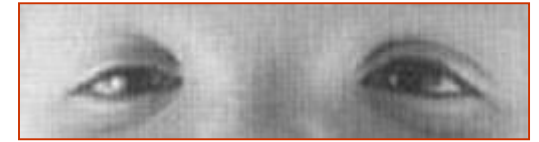


## Ustawienie szpar powiekowych

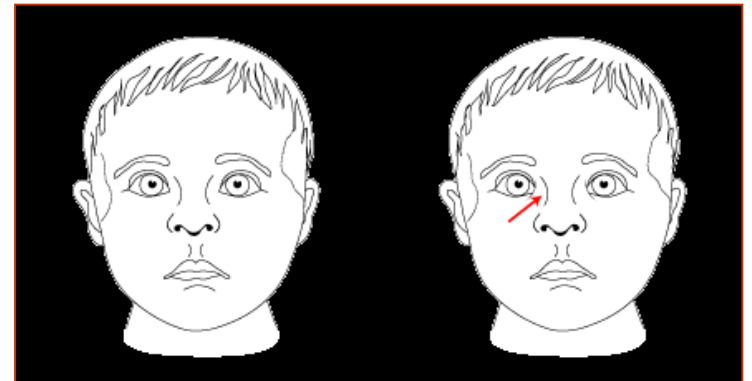
Skośnie w górę



Skośnie w dół



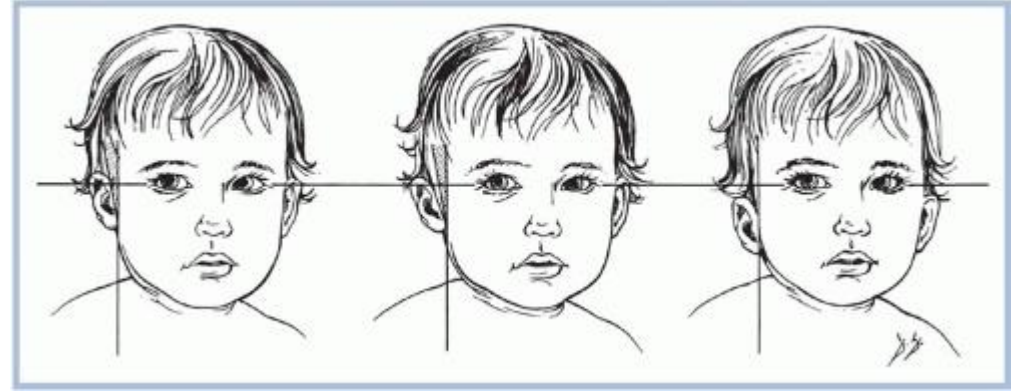
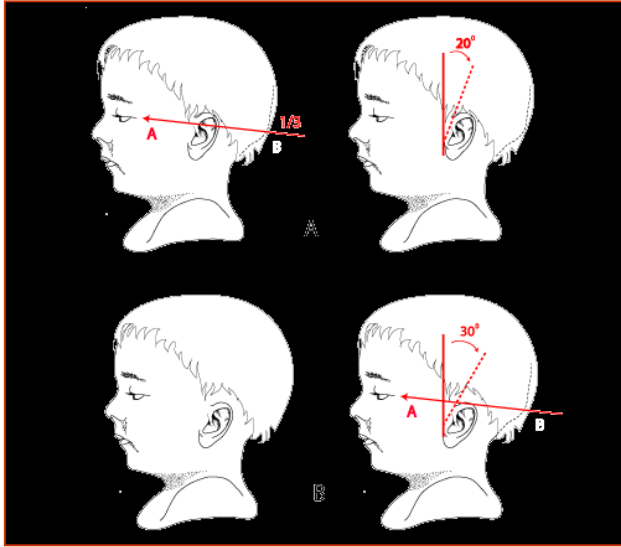
## Zmarszczka nakątna *Epicanthus*





# Wady małe

# Położenie małżowin usznych



„syndromos”- idący razem

## Zespół genetyczny:

To nieprzypadkowe współwystępowanie wrodzonych wad rozwojowych (> 1 wada duża i > 3 wady małe) wykazujących na łączność patogenetyczną.

np. z. Edwardsa,  
z. Downa,  
z. Marfana.....

ok. 20 tys. zespołów

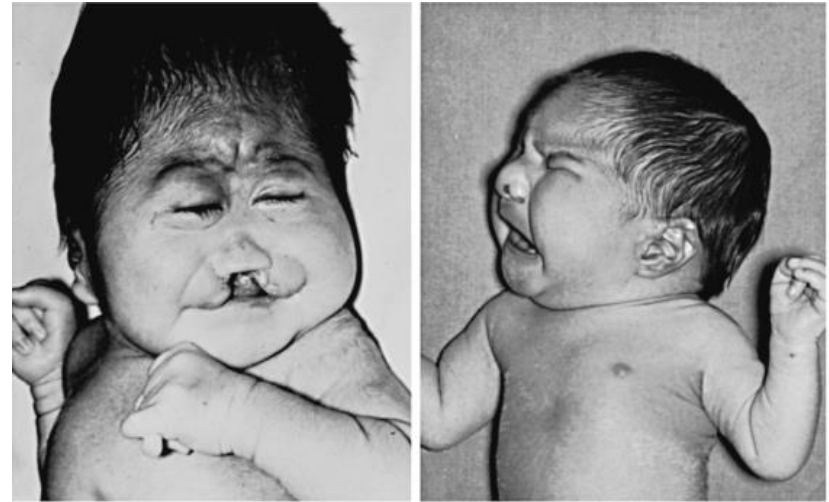
# CHROMOSOMOWE TRISOMIE- 21, 18, 13,



Z. Downa



Z. Edwardsa



A

B

© 2004 Elsevier Inc. All rights reserved.

Z. Patau



# „Gestalt“





# ZESPÓŁ DOWNA



# **Zespół Downa- trisomia 21**

**okres noworodkowy i niemowlęcy**

1:600



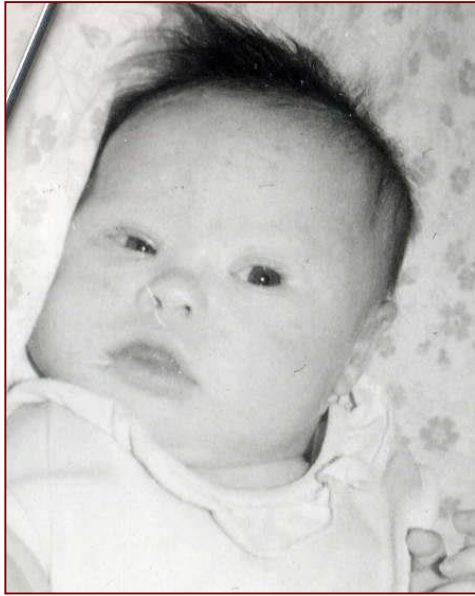
**Cechy dysmorficzne twarzy**  
**Wiotkość mięśni**  
**Wady serca**  
**Wady przewodu pokarmowego**  
**Wady wzroku**  
**Wady słuchu**  
**Niedoczynność tarczycy**  
**Opóźniony rozwój psychoruchowy**





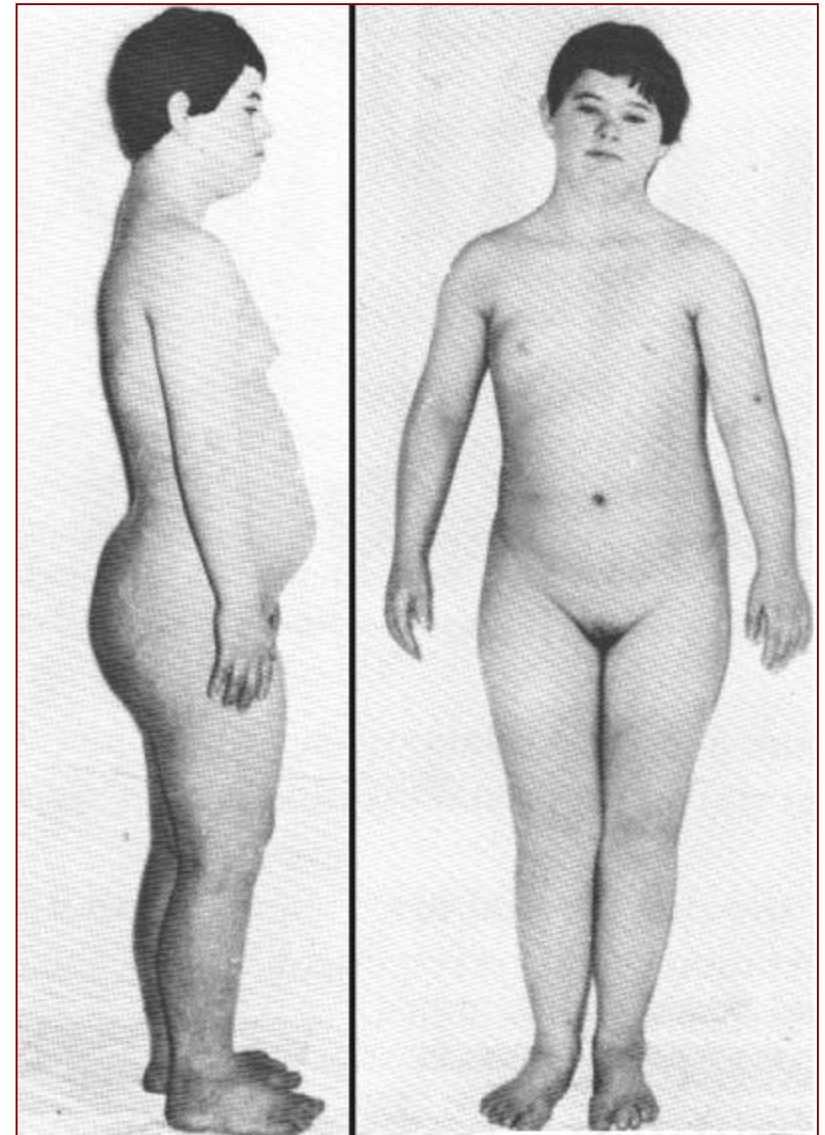
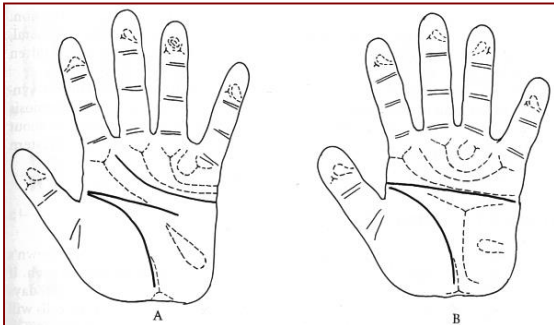
# Cechy dysmorficzne twarzy

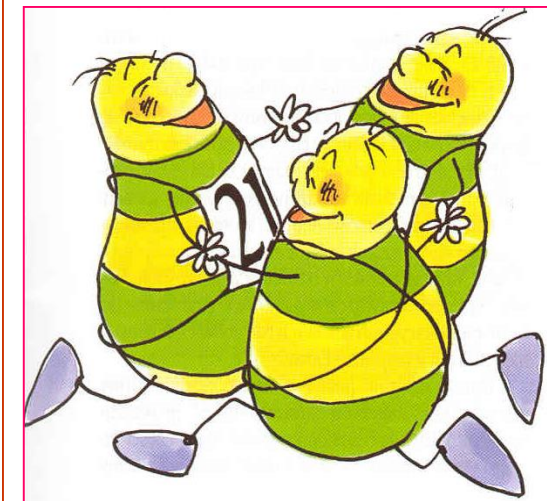
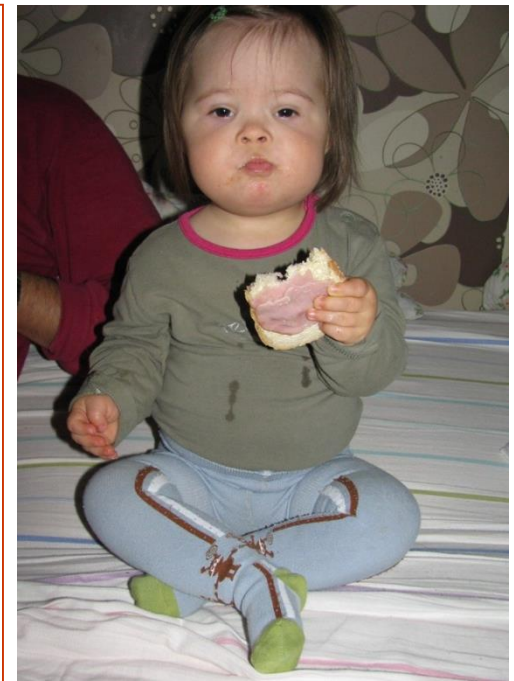
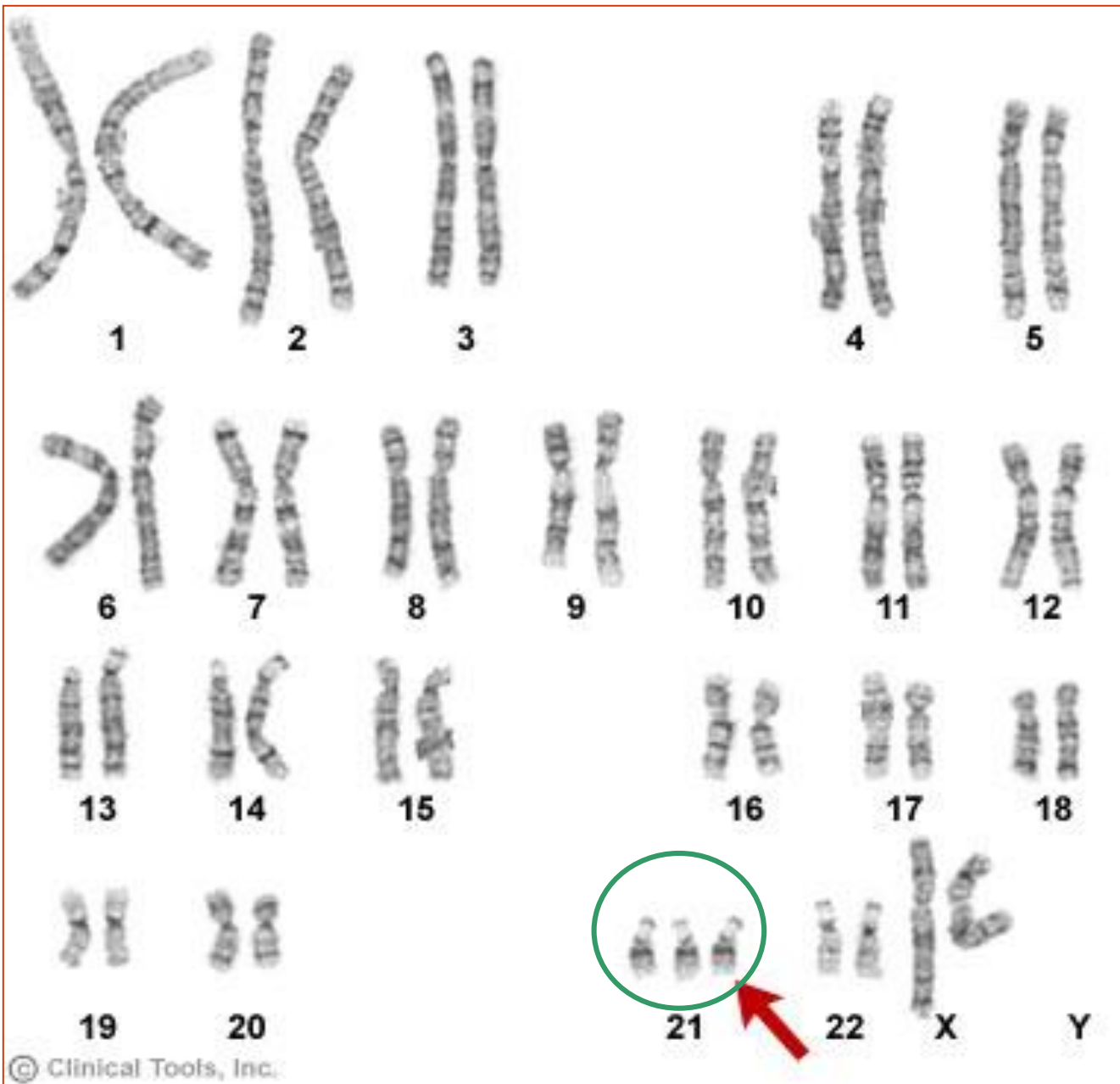
## 1. Diagnoza fenotypowa





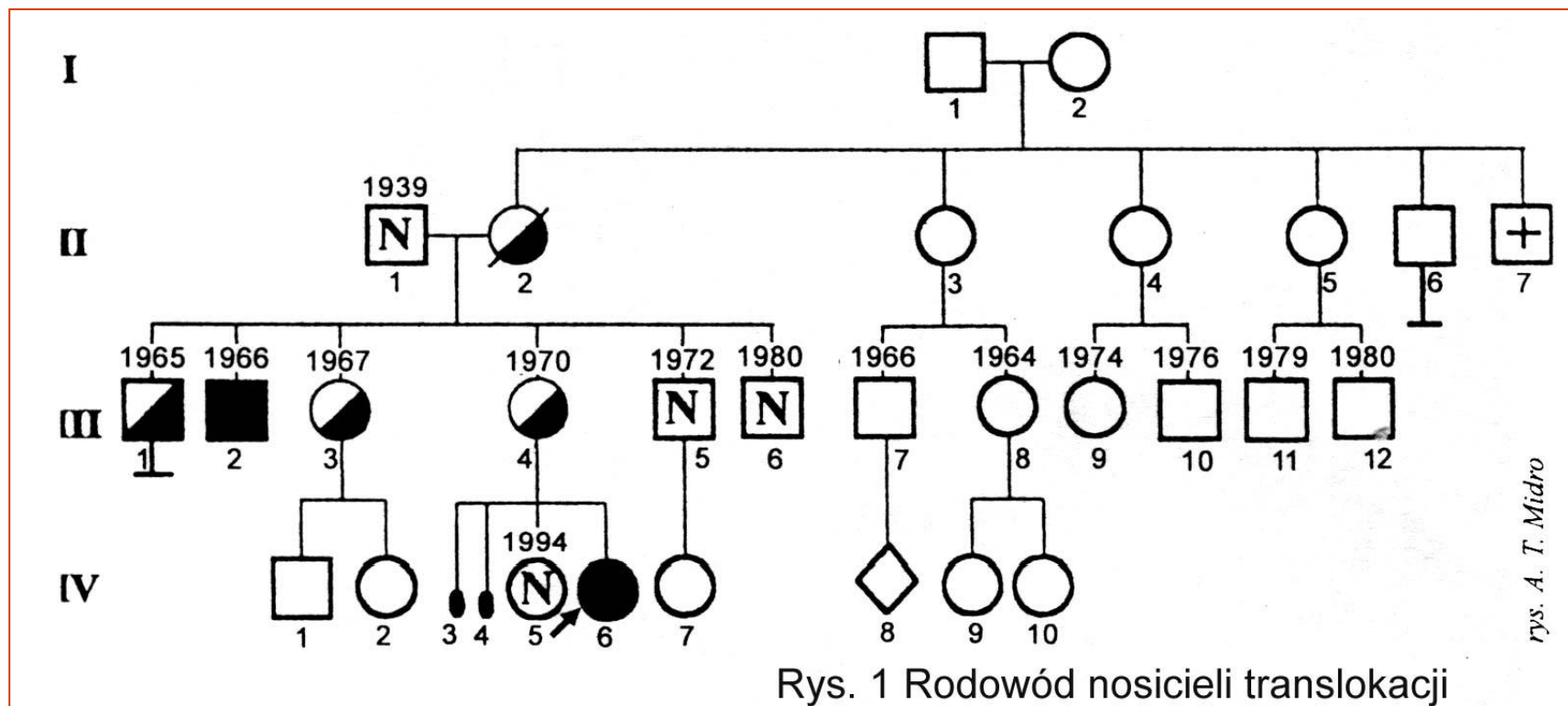
# 1. Diagnoza fenotypowa





Kariogram dziewczynki z prostą trisomią 21 - 47,XX,+21.

### 3. Analiza rodowodowa



#### 4. Ryzyko powtórzenia- indywidualnie zmienne zależne od:

t(14;21)  
t(15;21)  
t(21;21)

Punktów złamań na chromosomach  
Zaangażowania drugiego chromosomu  
Po kim odziedziczymy translokację

## **5. Prognozowanie- ryzyko wad narządów wewnętrznych**

**Wiotkość mięśni**

**Wady serca** (PDA, ASD, VSD, tetralogia Fallota, koarktacja aorty)

**Wady przewodu pokarmowego** (ch. Hirshprunga)

**Zaburzenia endokrynologiczne** (niedoczynność tarczycy!!!!!!!)

**Wady wzroku** (astygmatyzm, nadwzroczność, zez)

**Wady słuchu**

**Białaczki !!!!!**

**Choroba Alzaimera u osób starszych**

**Rozwój umysłowy- indywidualnie zmienny (od lekkiego do ciężkiego)**

## **6. Sposoby zapobiegania negatywnym skutkom odmienności genetycznej**

1. opieka interdyscyplinarna
2. stowarzyszenia
3. integracja
4. możliwości osiągnięcia samodzielności

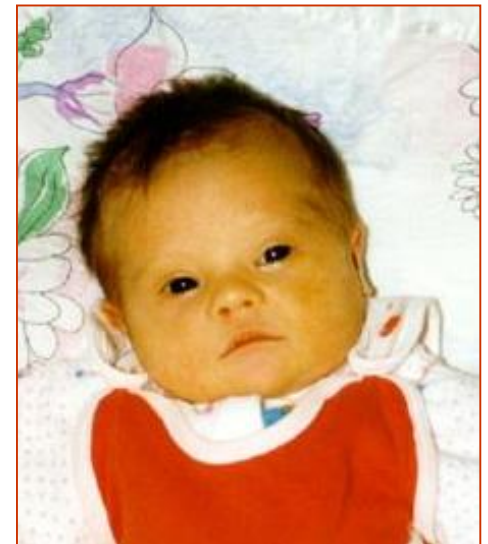


# Zawód

możliwości i potrzeby



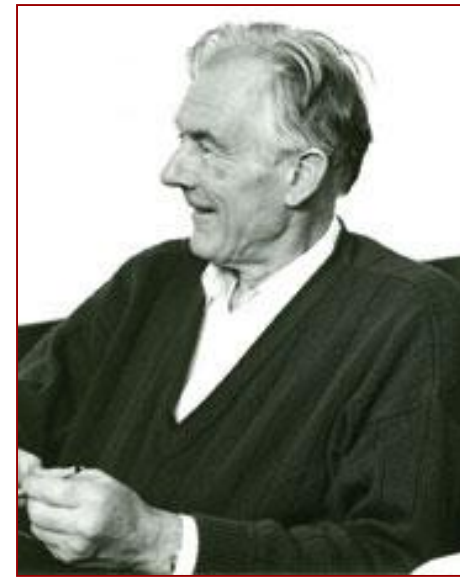
# Jeden zespół- wiele twarzy





# Zespół Edwardsa

## Trisomia 18



John Hilton Edwards  
1928-2007



# Zespół Edwardsa- trisomia 18

1:6000



- Niska masa urodzeniowa
- IUGR
- Problemy z oddychaniem
- Zaburzony odruch ssania
- Wrodzone wady serca
- Wrodzone wady nerek
- Osłabiona odporność, nawracające infekcje

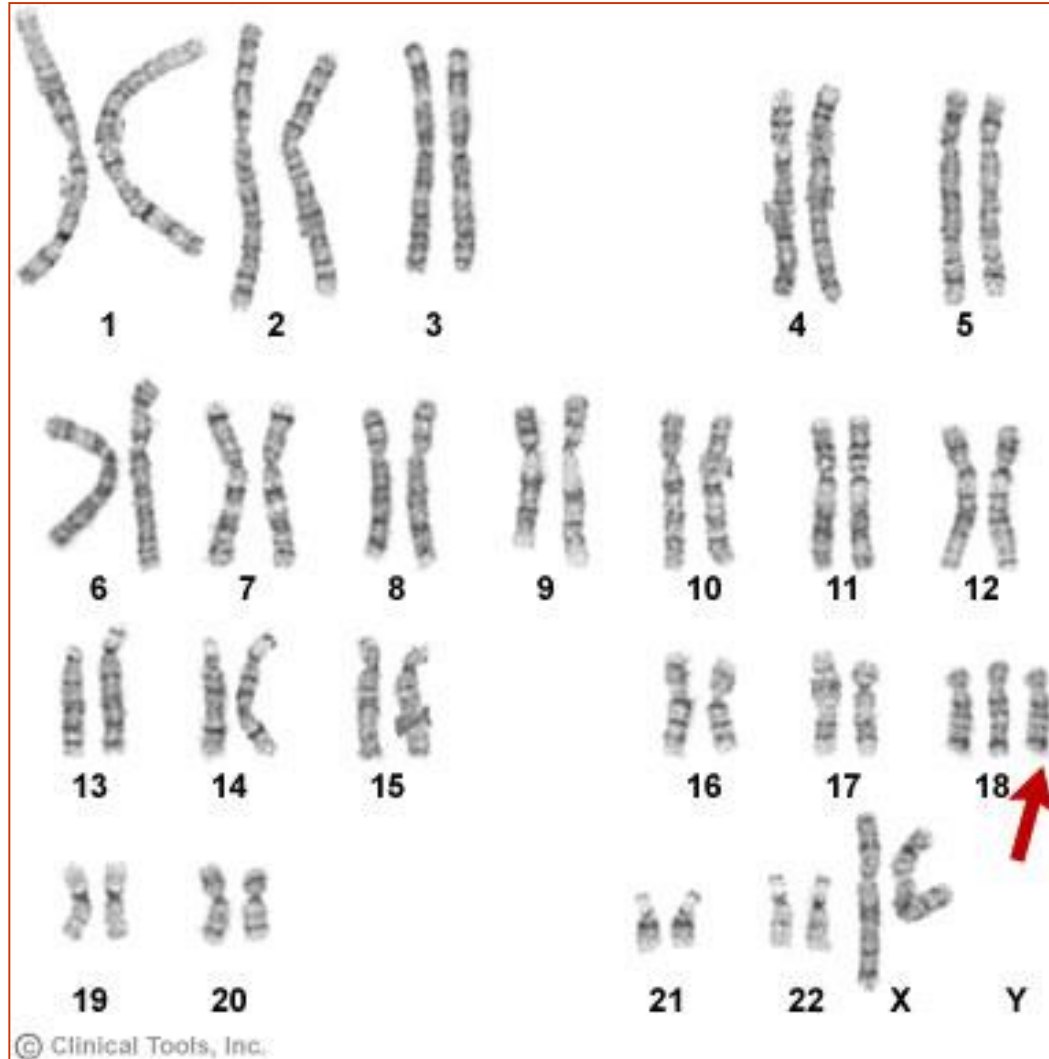


# 1. Diagnoza fenotypowa



## 2. Diagnoza genotypowa- weryfikacja diagnozy

Kariotyp: 47,XX,+18



Rzadko: translokacje  
mozaiki



# Zespół Patau - trisomia 13

1: 10 000



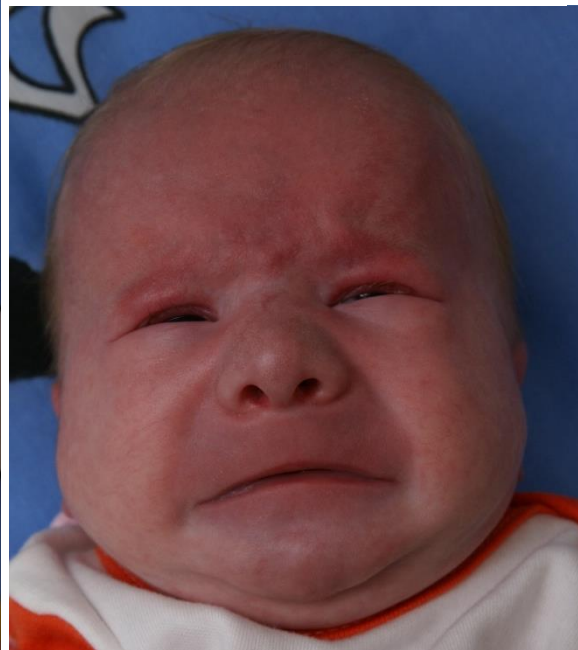
- Holoprosencephalia
- Cyclopia, anophthalmia
- Rozszczep wargi i podniebienia
- Środkowy rozszczep twarzy
- Wady serca
- Wady nerek



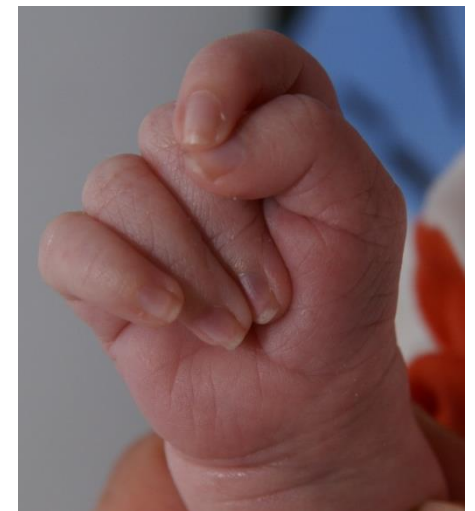
# 1. Diagnoza fenotypowa







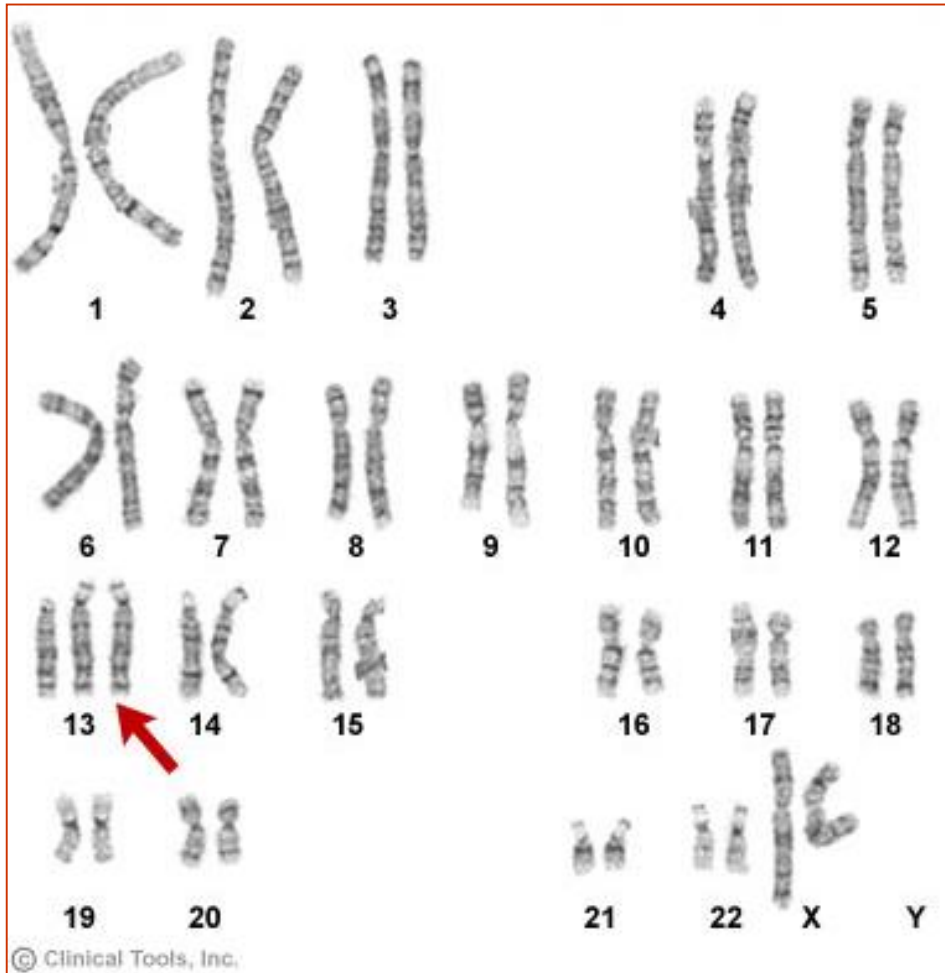
Kariotyp: 47,XX,+13



## 2. Diagnoza fenotypowa- weryfikacja diagnozy

Kariotyp: 47,XX,+13

Rzadko: translokacje  
mozaiki



# MONOSOMIA X- zespół Turnera



# Trisomia- 47, XXY

Zespół Klinefeltera





# Zespół Williamsa



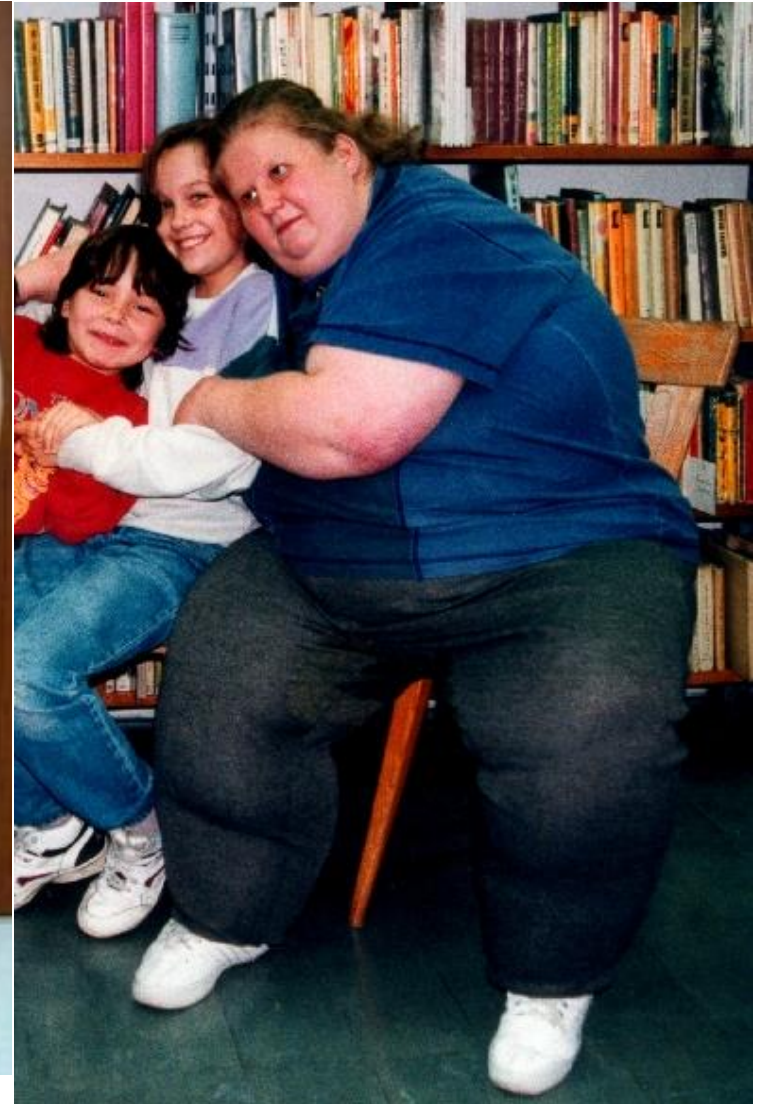


# OTYŁOŚĆ



Prader-Willi syndrome

# Zespół Pradera-Williego

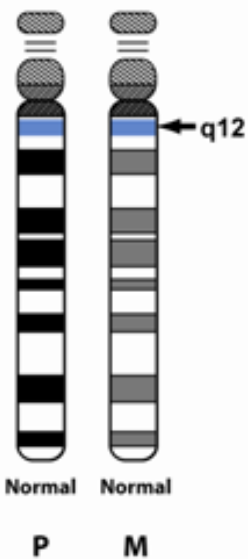




Z. Pradera-Williego



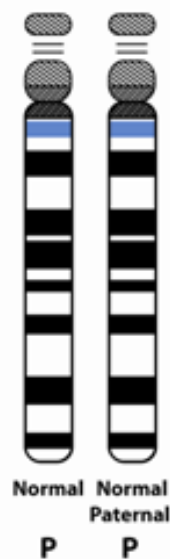
# Chromosom 15



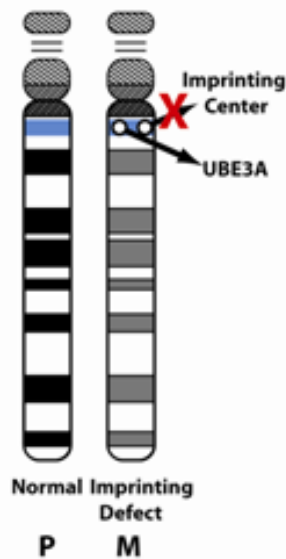
Normal



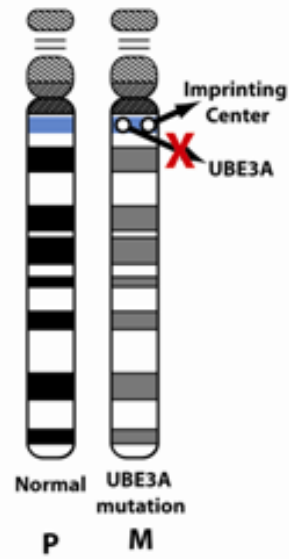
Deletion



UPD



Imprinting Defect



UBE3A Mutation

Z. Angelmana







ANGELMAN

**Genetyka ?**

**OTYŁOŚĆ**





1989



2009



Evolution of Man vs TV

 [www.JollyGoodJokes.com](http://www.JollyGoodJokes.com)

FredK-08

# Biotechnologia



- nauka interdyscyplinarna łącząca wiedzę oraz umiejętności z zakresu:
  - biologii
  - chemii
  - fizyki
  - matematyki
  - informatyki
- umożliwia wykorzystanie organizmów, ich części lub metabolitów do procesów diagnostycznych i produkcyjnych

# Biotechnologia

## Klasyczna (tradycyjna)

- wykorzystanie organizmów lub produkowanych przez nie substancji naturalnie występujących w przyrodzie
- organizmy o określonych cechach otrzymuje się przez selekcję sztuczną
- zastosowanie w przemyśle spożywczym i ochronie środowiska

# Biotechnologia

## Molekularna (nowoczesna)

- wykorzystywanie organizmów lub produkowanych przez nie substancji otrzymywanych metodami inżynierii genetycznej
- organizmy o określonych cechach otrzymuje się przez zmianę ich genomów
- zastosowanie
  - **medycyna**
  - farmacja
  - rolnictwo

# Inżynieria genetyczna

- stanowi sekwencjonowanie, analizę oraz wycinanie fragmentów DNA i umieszczanie ich w innych częściach genomu
- metody inżynierii genetycznej:
  - sekwencjonowanie DNA
  - kopiowanie DNA
  - reakcja łańcuchowa polimerazy
  - elektroforeza żelowa



*Internet*

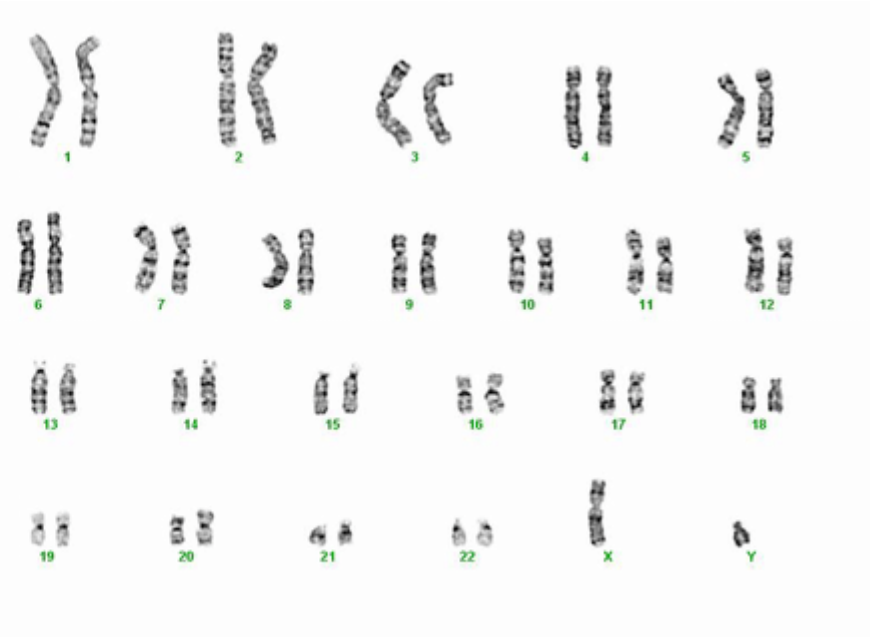


# Terapia genowa

- zastosowanie metod inżynierii genetycznej - leczenie:
  - **chorób genetycznych** np.
    - dystrofia mięśniowa Duchenne'a
    - mukowiscydoza
    - rdzeniowy zanik mięśni typu 1
    - hemofilia A i B
    - wrodzona ślepota Lebera
    - wrodzone defekty układu immunologicznego
  - **chorób nowotworowych**




*Internet*



# Część praktyczna





Dziękuję  
za uwagę

Choroba?  
Przyczyna??  
Genetyka?