

Lääketieteellinen osasto/ lääketieteellinen osasto/ lääketieteellinen osasto

1	Yhteinen: Opiskelijan on osattava hallitua hyvin sekä osattava soveltaa tietoä käytännössä. Sitä, jonka hallitsemisen on väistämättä opittava jatkossa ja työllänsä kannalta, ja joka ymmärtämisen mahdollista ymmärtää ja laajentaa tiedon hankkimisen, järkevästi tiedekunnassa tämän osaamisen on kuuluttava opetuksen.	
2	Täydellisen osaamisen Opiskelijan on tiedettävä, tunnistettava, ymmärrettävä, selvitettävä, joka löydä ymmärtäminen teoreettisista ja/tai kokeellisesti ja/tai analysoitavissa havaittavissa oivelluksissa. Tiedetään väistämättä tulla esillä olevilla on opettajien ohjeita.	
3	Eriytymisen: Opiskelijan on hyvä tulla perustietoon lisäksi. Sitä, joka ymmärtää opittavan alueen hallitua. Tämä on erityisesti, jota ei tulla esillä olevilla (suoraan kokeellisesti soveltaa) perustietoon kannattavasti ja täydellisesti. Eriytymistä voidaan tarjota opiskelijalle ymmärtävänsä sisältöä.	

1	Johdanto, Geneetikä osana kehitystä ja lääketiedettä	
1.1	Human Genome -projektin merkitys	1
1.2	Perinnöllisen taudin geenin tunnistaminen antaa tietoa ihmisten geenien normaalisti toiminnasta	1
1.3	Yksilöllisyys lääketieteessä	1
1.4	Kansainvälinen tutkimusohjelma jettuu genomivastatusten ymmärtämiseksi	1

2	Geenin rakenne ja toiminta	
2.1	Geeni	1
2.1.1	DNA ja RNA DNA, DNA:n replikaatio	1
2.1.2	DNA:n replikaatio ei kahdentuminen RNA	1
2.1.3	DNA:n suoraan kokeellisesti	1
2.1.3.1	DNA-suoraan ori etologiset syöt	1
2.2	Kromosomit	1
2.2.1	Mikro-DNA, DNA:n replikaatio	1
2.2.2	Mikro-DNA, DNA:n replikaatio	1
2.2.3	Geneettinen rekombinaatio	1
2.2.3.1	Hälytykset	1
2.2.3.2	Säilytyksen määrittäminen ja lyhyt-aikainen säilytys	1
2.2.4	Käytetty DNA, DNA:n replikaatio	1
2.3	Geeni	1
2.3.1	Geenin ekspresio ja sen säilyminen Transkriptio ja translaatio	1
2.3.1.1	Geenin transkriptio	1
2.3.1.2	Transkriptio (geenin säilyminen), translaatio	1
2.3.2	Epigeenit geenisäilytyksessä	1
2.3.2.1	DNA:n metylaatio	1
2.3.2.2	Histonin muutos	1
2.3.2.3	Ei-koodaavan RNA:n toiminta	1
2.3.3	Epigeenit geenin säilytyksessä	1
2.3.3.1	Genomin imprinting eli perinteen kantaaminen	1
2.3.4	Ympäristön vaikutus epigeenin	1
2.4	Mikro-DNA, DNA, mRNA	1

3	Geneettinen vaihtelu	
3.1	Geneettinen yksilöllisyys lääketieteessä	1
3.2	Käytetty vaihtelu, mutaatio ja polymorfismi	1
3.2.1	YKS, variantit ja etninen geneettisyys	1
3.2.2	SNP, single nucleotide polymorphism	1
3.3	Geenin mutaatio	1
3.3.1	Sairauden johtavat geenin mutaatiot ja vaikutus proteiinin rakenteeseen DNA, DNA:n replikaatio	1
3.3.1.1	Mikro-DNA, replikaatio	1
3.3.1.2	Normaalit, epigeenit	1
3.3.1.3	Franklin, kokeelliset muuttavat mutaatio	1
3.3.1.4	Franklinin, kokeellisen muuttavien mutaatioiden (substituutio)	1
3.3.1.5	Insertio, deleetio	1
3.3.1.6	Deleetio, kääntäminen	1
3.3.1.7	Duplikaatio, kääntäminen	1
3.3.1.8	Inversio, kääntäminen	1
3.3.1.9	Translokatiomutaatio	1
3.3.2	Sairauden johtavien geenin mutaatioiden vaikutus proteiinin toimintaan	1
3.3.2.1	Gain of function, aktiivinen mutaatio	2
3.3.2.2	Downshift, negatiivinen vaikutus	2
3.3.2.3	Hälytykset	2
3.3.2.4	Loss of function, inaktiivinen mutaatio	2
3.3.3	Esimerkkejä joidenkin mutaatioiden aiheuttamista oireista ja patofysiologiasta	2
3.4	Kromosomit	1
3.4.1	Kromosomien lukumäärän poikkeamat	1
3.4.2	Kromosomien rakenteen poikkeamat	1
3.4.2.1	Triploidinen ja polyploidinen translokaatio	1
3.4.2.2	Robertsonian translokaatio	1
3.4.2.3	Välittömien translokaatio	1
3.4.2.4	Käytetty mutaatio (epigeenit) (duplikaatio, rengaskromosomi)	1
3.4.2.5	Muut kromosomien rakenteelliset muutokset (inversio, isokromosomi)	1
3.4.3	Kromosomien lukumäärän poikkeamat	1
3.4.4	Kromosomipoikkeavuuden merkitys sairauten kannalta	1
3.4.5	Esimerkkejä kromosomipoikkeavuuksista	1
3.5	Lääketieteellisen vaihtelun vaikutus	1
3.5.1	Farmakogenetiikka ja farmakogenomiikka geenien näkökulmasta	1

4	Populaatio- ja evoluutio-geeniikka	
4.1	Geneettinen vaihtelu väestössä	1
4.2	Populaatio- ja evoluutio-geeniikka	1
4.2.1	Perustajavaikutus (founder effect)	1
4.2.2	Geneettinen vaihtelu (genettinen vaihtelu)	1
4.3	Hardy-Weinbergin lain käyttämisen merkityksen ymmärtäminen	1
4.3.1	Tuolin lähtövaikutus	1
4.3.2	Kantajien väestö	1
4.3.3	Hardy-Weinbergin lain soveltaminen	3

5	Periytyminen	
5.1	Mendelin periytyminen eli monogeenisten tautien periytyminen	1
5.1.1	Alueelliset periytyminen	1
5.1.2	Välittömien ekspresio	1
5.1.3	Di-nope ei välttämättä	1
5.1.4	Kytkentävaikutuksen merkitys perinnöllisten harvinaisten varianttien löytämisessä	3
5.2	Mendelin periytyksen poikkeamat	1
5.2.1	Downshift (kromosomien lukumäärän poikkeamat)	1
5.2.2	Perinteen kantaaminen	1
5.2.3	X-kromosomin viivittämisen vaikutus	1
5.2.4	Sukusolujen kantaaminen eli kantaaminen	1
5.2.5	Ympäristöllinen kantaaminen	1
5.2.6	Di-nopeen ja tilanteen periytyminen	3
5.3	MNDNA:n mutuaation periytyminen ja heteroplasmia	1
5.4	Geneettinen heteroplasmia	1
5.4.1	Aaltainen heteroplasmia	1
5.4.2	Lähtövaikutus	1
5.5	Phenotypic ja epigeenit	1
5.6	Kantaaminen kantaamisen periytyminen	1
5.6.1	Kantaaminen, väestöllinen kantaaminen	2
5.6.2	GWAS, koko genomien assosiaatiotutkimukset	2
5.6.3	Perinteen vaikutus verus perinnölliset riskitekijät	2
5.6.4	Kytkentävaikutuksen merkitys monigeenisten tautien tutkimuksessa	3
5.6.5	Esimerkkejä kantaamisen perinnöllisistä muodoista	1
5.7	Kantaamisen periytyminen muista tilanteista kuin kantaamisesta	1
5.7.1	Jätkäntäminen (continuous trait) esim. pituusvaikutus	1
5.7.2	Kytkentävaikutus (discontinuous trait) väestöllisten rakennepoikkeavuuksien synnystä	1
5.8	Säilytyksen ja periytyksen erittämisen vaikutus	2

6	Kromosomien ja geenimutaatioiden laboratoriotutkimus, perusteet	
6.1	Kromosomien rakenne ja toiminta	1
6.2	Geenitautien menetelmät, perusteet	1
6.2.1	Polymorfismit, PCR	1
6.2.2	Mikro-DNA:n (SNP) analysointi	1
6.2.2.1	Geenitautien	1
6.2.2.2	Epigeenit	1
6.2.3	Koko genomien sekvensointi	1
6.2.3.1	Sequencing	1
6.3	Molekyyli- ja proteomiikka	1
6.3.1	Molekyyli- ja proteomiikka	1
6.3.2	Kromosomien G-bändi	2
6.3.3	FISH-tutkimus	1
6.4	Laboratoriotutkimuksen käyttö perinnöllisten syöpätautiin ja hematologisten tautien diagnostiikassa	1
6.5	Käytetty geenitautien syöpä hoidon suunnitteluun	2
6.6	Säilytyksen DNA:n tutkimisen soveltaa DNA:n tutkimisen soveltaa DNA:n tutkimisen	1
6.7	Uudet menetelmät	2
6.8	Laboratoriotutkimus omassa laboratoriotutkimuksessa Uudet menetelmät	1

7	Geenitautien ja sairauksien tutkimus (perusteet)	
7.1	Tekniikat 1-1.5. Geneettiset menetelmät	3
7.2	Geenitautien tapoja	2
7.2.1	Geenin edistys ("geenitauti") Geenin sirtot ja vektorit, geenin säilyminen	3
7.2.2	Geenin edistys ("geenitauti") RNA-sekvensointi, geenin toiminnan säilyminen	3
7.2.3	Geenin edistys ("geenitauti") Epigeenit	3
7.2.4	Geenin edistys ("geenitauti") Geenin sirtot, geneettiset muuttamismenetelmät	3
7.2.4.1	CRISPR/Cas9-geenitautien tutkimus	3
7.2.4.2	TALL-menetelmä	3
7.2.4.3	Säilytyksen menetelmä	3
7.3	Kantaamisen käyttö	2
7.4	Geenitautien ja sairauksien mahdollisuudet	2

8	Syöpä- ja kehitys-geeniikka	
8.1	Geenit perinnöllisen syöpän ja somaattisen (somaattisen) syöpän synnystä	1
8.2	Syöpän kehityksen liittävät geenit ja niiden vaikutus perinnöllisessä syöpätautiin	1
8.2.1	Geenin edistys ("geenitauti") DNA-mutaatioiden merkitys syöpän synnystä	1
8.2.2	Geenin edistys ("geenitauti") Onkogeenit	1
8.2.3	Geenin edistys ("geenitauti") Käsittelygeenit	1
8.2.3.1	Hälytykset (Cancer gene)	1
8.2.3.2	Perinteen säilyminen (Cancer gene)	1
8.2.3.3	Käytetty geenin säilytyksen perinteen säilyminen (Cancer gene)	1
8.2.4	Geenin edistys ("geenitauti") Perinteen säilytyksen	1
8.2.4.1	Kromosomien säilytyksen	1
8.2.4.2	Mikro-DNA:n säilytyksen	1
8.3	Esimerkkejä perinnöllisistä syöpätautiin	1
8.3.1	Geenin edistys ("geenitauti") BRCA1 ja BRCA2-mutaatioita johtava rintasyöpä	1
8.3.2	Geenin edistys ("geenitauti") MLH1-mutaatioita johtava suolistosyöpä	1

9	Amiyyttö kehitys-geeniikka	
9.1	Rakennepoikkeavuuksien esiintyminen ja etiologia	1
9.2	Rakennepoikkeavuuksien patogeneesi	1
9.2.1	Morfologia	1
9.2.2	Deleetio	1
9.2.3	Deleetio	1
9.2.4	Duplikaatio	1
9.3	Alueelliset vaikutukset oireista	1

10	Etikka	
10.1	Käytetty suunnittelu geenitautien ongelmakohdat	1
10.2	Harvinaisempien tautien saattaminen liittyy etteen keskittely	3

11	Läsnä, perusteet lääketieteellisen geenitautitutkimuksen kannalta	
11.1	Biopankit	1
11.2	Biopankit	1
11.3	Tutkimus	1

12	Etikka	
12.1	Etiset perusteet tautien tutkimisesta	1

Korkeimman		
Ima Järvelä, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, dosentti, Manner-opettaja, Helsinki yliopisto		
Jarmo Järvelä, lääketieteellisen tutkimuksen johtaja, Manner-opettaja		
Mirja Karhu-Tamela, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, YTYK, LT, Manner-opettaja, Turun yliopisto, Jyväskylä		
Hanna-Liisa Laitinen, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, professori, Tampereen yliopisto		
Jukka Kallio, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, professori, Oulun yliopisto		
Mirja Pihlström, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, professori, Helsinki yliopisto		
Taru Saarelma, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, lääkäri, Suomen Yliopiston lääketieteellinen tiedekunta		
Teppo Vahl, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, dosentti, Manner-opettaja, Helsinki yliopisto		