|  |
| --- |
|  **Nazwa przedmiotu Genetyka** |
|  **Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot** Wydział lekarski |
|  **Studia**  |
| kierunek | stopień | forma | profil |
| lekarski | jednolite studia magisterskie | stacjonarne | ogólnoakademicki |
| **Nazwisko osoby prowadzącej (osób prowadzących)**dr n.med. Marcin Zórawski (MŻ); dr hab. n med. Ewa Koc- Żórawska, prof. ucz. (EKŻ); dr n biol. Tomasz Romanowski (TR) |
|  **Formy zajęć, sposób ich realizacji i przypisana im liczba godzin i punktów ECTS** |
| A. Formy zajęć | B. Sposób realizacji | C. Liczba godzin | D. Liczba punktów ECTS |
| 1. Wykład
 | zajęcia w sali dydaktycznej | 55 | 2 |
| 1. Seminarium (EKŻ)
 | zajęcia w sali dydaktycznej | 20 | 1 |
| 1. Ćwiczenia
 | zajęcia w sali dydaktycznej (9), pracowni umiejętności technicznych (1), laboratorium EPT (1) | 45 | 2 |
|  4) Praca własna studenta | studiowanie literatury pod kątem realizacji efektów uczenia się  | Ok. 110 | 4 |
|   **Cykl dydaktyczny** 2022/2023, rok I, semestr zimowy (I) |
|  **Status przedmiotu**obowiązkowy |  **Język wykładowy**polski |
|  **Metody dydaktyczne**1. wykład problemowy z prezentacja multimedialną
2. dyskusja, praca w grupach
3. praca w grupach, dyskusja, rozwiązywanie zadań, wykonywanie doświadczeń
4. praca własna studenta - studiowanie literatury pod kątem realizacji efektów uczenia się , przygotowywanie się do zaliczeń i egzaminu
 | **Forma i sposób zaliczenia oraz podstawowe kryteria oceny lub wymagania egzaminacyjne** |
| **A. Sposób zaliczenia*** egzamin (wykład)
* zaliczenie bez oceny (seminarium)
* zaliczenie z oceną (ćwiczenia)
 |
| **B. Formy zaliczenia**:1. egzamin pisemny testowy, kolejne terminy pisemne lub ustne.
2. zaliczenie bez oceny na podstawie obecności
3. zaliczenie z oceną będącą średnią otrzymanych ocen z kolokwiów cząstkowych przeprowadzonych w ramach ćwiczeń
 |
| **C. Podstawowe kryteria/wymagania egzaminacyjne**  W ocenie prac pisemnych stosuje się kryteria obowiązujące w Akademii Medycznych i Społecznych Nauk Stosowanych. Obecność obowiązkowa na wszystkich zajęciach ćwiczeniowych i seminaryjnych przewidzianych programem studiów. Studenci zobowiązani są do przygotowywania się do zajęć według zagadnień podanych w sylabusie. Studenci, którzy opuścili z przyczyn usprawiedliwionych nie więcej niż dwa seminaria lub ćwiczenia mają obowiązek odbycia ich z inną grupą lub wyrównania zaległości w ramach konsultacji u asystenta prowadzącego zajęcia. W przypadku opuszczenia więcej niż dwóch seminariów lub ćwiczeń z przyczyn usprawiedliwionych i niemożności ich odrobienia z inną grupą istnieje możliwość zaliczenia materiału u kierownika przedmiotu. Nie przewiduje się zwolnień z egzaminuKryteria ocen egzaminacyjnych: 3,0 student na egzaminie uzyskuje od 60% do 66% sumy punktów; 3,5 student na egzaminie uzyskuje od 67% do 74% sumy punktów; 4,0 student na egzaminie uzyskuje od 75% do 82% sumy punktów; 4,5 student na egzaminie uzyskuje od 83% do 90% sumy punktów; 5,0 student na egzaminie uzyskuje od 91% do 100% sumy punktów |
|  **Określenie przedmiotów wprowadzających wraz z wymogami wstępnymi****A.** Wymagania formalne: brak**B.** Wymagania wstępne: brak |
| **Cele przedmiotu***Celem nauczania jest zapoznanie studentów z podstawowymi zagadnieniami genetyki ogólnej i genetyki człowieka, które są niezbędne w zrozumieniu problemów genetyki klinicznej.* |
|  **Treści programowe** |
| 1. Wykład
 | 1. **Podstawowe terminy genetyczne** Definicje, omówienie. *(MŻ)*
 | 3 godz. |
| 1. Wykład
 | 1. **Cykl życiowy komórki** Mitoza. Przebieg mejozy w spermatogenezie i oogenezie. *(EKŻ)*
 | 4 godz. |
| 1. Wykład
 | 1. **Kod genetyczny** Transkrypcja i translacja. *(EKŻ)*
 | 4 godz. |
| 1. Wykład
 | 1. **Podstawy genetyki klasycznej** Prawa Mendla. Współdziałanie genów. *(MŻ)*
 | 4 godz. |
| 1. Wykład
 | 1. **Cytogenetyka** Techniki barwienia chromosomów. Prawidłowy kariotyp człowieka i zasady jego opisu. *(MŻ)*
 | 4 godz. |
| 1. Wykład
 | 1. **Pojęcie płci** Dziedziczenie płci u człowieka, Charakterystyka chromosomów płciowych. *(MŻ)*
 | 4 godz. |
| 1. Wykład
 | 1. **Podstawy genetyczne grup krwi** Układ A, B, 0 i Rh. Układ zgodności tkankowej HLA. Przeszczepy. *(EKŻ)*
 | 4 godz. |
| 1. Wykład
 | 1. **Genom ludzki , Ekspresja genów** Mapowanie genomu ludzkiego. Terapia genowa. Różnicowanie. Regulacja ekspresji genów. Hybrydyzacja kwasów nukleinowych. *(MŻ)*
 | 4 godz. |
| 1. Wykład
 | 1. **Mutacje genowe** Definicja i podział mutacji. Czynniki mutagenne fizyczne, chemiczne i biologiczne. Mutageneza środowiskowa. *(MŻ)*
 | 4 godz. |
| 1. Wykład
 | 1. **Ilościowe mutacje chromosomalne** Podział. Trisomie autosomalne. Zespoły Downa, Edwardsa i Patau. *(MŻ)*
 | 4 godz. |
| 1. Wykład
 | 1. **Ilościowe anomalie heterochromosomalne**  Przykłady. Zespoły Turnera, Klinefeltera, nadkobieta i nad mężczyzna. *(MŻ)*
 | 4 godz. |
| 1. Wykład
 | 1. **Inne przykłady mutacji** Blok metaboliczny jako przykład mutacji. Wrodzone błędy metaboliczne białkowe, cukrowe i lipidowe (omówienie wybranych zagadnień). *(EKŻ)*
 | 4 godz. |
| 1. Wykład
 | 1. **Genetyka populacyjna** Rodzaje i sposoby określania zmienności organizmów. PrawoHardy’ego-Weinberga.  *(MŻ)*
 | 4 godz. |
|  14 Wykład | 1. **Genetyka nowotworów**. *(MŻ)*
 | 4 godz. |
| 1 Seminarium | struktura i funkcje genów, mutacje genowe,  | 4 godz. |
| 2 Seminarium | budowa chromosomów i chromatyny, | 4 godz. |
| 3 Seminarium | aberracje chromosomowe,  | 4 godz. |
| 4 Seminarium | karcynogeneza i genetyka nowotworów,  | 4 godz. |
| 5 Seminarium | genetyka grup krwi, | 4 godz. |
| 1 Ćwiczenia | diagnostyka cytogenetyczna, *MŻ* | 4 godz. |
| 1. Ćwiczenia
 | aberracje chromosomowe, *MŻ* | 4 godz. |
| 3 Ćwiczenia | zapisy prawidłowych i patologicznych kariotypów, *MŻ* | 4 godz. |
| 1. Ćwiczenia
 | genetyka grup krwi, *TR* | 4 godz. |
| 1. Ćwiczenia
 | biotechnologia w medycynie, *TR* | 4 godz. |
| 1. Ćwiczenia
 | zasady pobierania i metody badania materiału genetycznego, *TR* | 4 godz. |
| 1. Ćwiczenia
 | badania prenatalne, *MŻ* | 4 godz. |
| 1. Ćwiczenia
 | badania cytogenetyczne i molekularne *TR* | 4 godz. |
| 1. Ćwiczenia
 | pomiary morfometryczne; analiza morfogramu *TR* | 4 godz. |
| 1. Ćwiczenia
 | obliczanie ryzyka ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych; *TR* | 4 godz. |
| 1. Ćwiczenia
 | metody wykrywające obecności czynników szkodliwych (biologicznych i chemicznych) w biosferze *TR* | 5 godz. |
|  **Wykaz literatury** **A. Literatura wymagana do ostatecznego zaliczenia zajęć (zdania egzaminu):**1. Podstawy genetyki : dla studentów i lekarzy / pod red. Gerarda Drewy i Tomasza Ferenca ; [aut. Wanda Bratkowska et  al.]. / Elsevier Urban & Partner /Wrocław 2021**B. Literatura uzupełniająca**1. Genetyka medyczna / Edward Tobias, Michael Connor, Malcolm Ferguson-Smith , red. wyd. pol. Anna Latos-Bielańska /  PZWL / Warszawa 2021 |
| **Efekty uczenia się** |
| **Zakres** | **Kod** | **Opis** | **Forma weryfikacji** |
| Wiedza | LJO\_CW01 | podstawowe pojęcia z zakresu genetyki; | Egzamin pisemny mający na celu sprawdzenie znajomości teorii, poziomu zrozumienia teorii, umiejętność praktycznego zastosowania teorii do analizy wybranych zagadnień.. |
| LJO\_CW02 | zjawiska sprzężenia i współdziałania genów; |
| LJO\_CW03 | prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci; |
| LJO\_CW04 | budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy; |
| LJO\_CW05 | zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej; |
| LJO\_CW06 | uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh; |
| LJO\_CW07 | aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów onkogenezy; |
| LJO\_CW08 | czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji; |
| LJO\_CW09 | podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe; |
| LJO\_CW10 | określa korzyści i zagrożenia wynikające z obecności w ekosystemie organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO); |
| LJO\_CW11 | genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe; |
| Umiejętności  | LJO\_CU01 | analizować krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka, a także ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi; | Ocena praktycznego zastosowania wiedzy podczas wykonania ćwiczeń laboratoryjnych. Umiejętność opracowania i interpretacji uzyskanych wyników. |
| LJO\_CU02 | identyfikować wskazania do wykonania badań prenatalnych; |
| LJO\_CU03 | podejmować decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych; |
| LJO\_CU04 | wykonywać pomiary morfometryczne, analizować morfogram i zapisywać kariotypy chorób; |
| LJO\_CU05 | szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych; |
| LJO\_CU06 | oceniać zagrożenia środowiskowe oraz posługuje się podstawowymi metodami pozwalającymi na wykrycie obecności czynników szkodliwych (biologicznych i chemicznych) w biosferze; |
| Kompetencje społeczne (postawy) | LJO\_K05 | dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych; | Ocena w trakcie ćwiczeń i seminariów |
| LJO\_K07 | korzystania z obiektywnych źródeł informacji; |
| LJO\_K08 | formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji; |
| LJO\_K10 | formułowania opinii dotyczących różnych aspektów działalności zawodowej; |
|  **Kontakt** mzorawski@amisns.edu.pl |