|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **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 egzaminu  Kryteria 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 | | | | | | | | | | | | |