

<b>Nazwa przedmiotu</b> Genetyka			
<b>Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot</b> Wydział lekarski			
<b>Studia</b>			
kierunek	stopień	forma	profil
lekarski	jednolite studia magisterskie	stacjonarne	ogólnoakademicki
<b>Nazwisko osoby prowadzącej (osób prowadzących)</b> dr n.med. Marcin Zórawski (MŻ); dr hab. n med. Ewa Koc- Żórawska, prof. ucz. (EKŻ); dr n biol. Tomasz Romanowski (TR)			
<b>Formy zajęć, sposób ich realizacji i przypisana im liczba godzin i punktów ECTS</b>			
A. Formy zajęć	B. Sposób realizacji	C. Liczba godzin	D. Liczba punktów ECTS
1) Wykład	zajęcia w sali dydaktycznej	55	2
2) Seminarium (EKŻ)	zajęcia w sali dydaktycznej	20	1
3) 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
<b>Cykl dydaktyczny</b> 2022/2023, rok I, semestr zimowy (I)			
<b>Status przedmiotu</b> obowiązkowy	<b>Język wykładowy</b> polski		
<b>Metody dydaktyczne</b> 1) wykład problemowy z prezentacją 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	<b>Forma i sposób zaliczenia oraz podstawowe kryteria oceny lub wymagania egzaminacyjne</b>		
	<b>A. Sposób zaliczenia</b> • egzamin (wykład) • zaliczenie bez oceny (seminarium) • zaliczenie z oceną (ćwiczenia)		
	<b>B. Formy zaliczenia:</b> 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 kolokwiiw cząstkowych przeprowadzonych w ramach ćwiczeń		
	<b>C. Podstawowe kryteria/wymagania egzaminacyjne</b> 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 seminary 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 <b>Kryteria ocen egzaminacyjnych:</b> 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		
<b>Określenie przedmiotów wprowadzających wraz z wymogami wstępnymi</b> A. <u>Wymagania formalne</u> : brak B. <u>Wymagania wstępne</u> : brak			
<b>Cele przedmiotu</b> <i>Celem nauczania jest zapoznanie studentów z podstawowymi zagadnieniami genetyki ogólnej i genetyki człowieka, które są niezbędne w zrozumieniu problemów genetyki klinicznej.</i>			
<b>Treści programowe</b>			
1 Wykład	<b>Podstawowe terminy genetyczne</b> Definicje, omówienie. (MŻ)		3 godz.
2 Wykład	<b>Cykl życiowy komórki</b> Mitoza. Przebieg mejozy w spermatogenezie i oogenezie. (EKŻ)		4 godz.

3 Wykład	<b>Kod genetyczny</b> Transkrypcja i translacja. (EKŻ)	4 godz.	
4 Wykład	<b>Podstawy genetyki klasycznej</b> Prawa Mendla. Współdziałanie genów. (MŻ)	4 godz.	
5 Wykład	<b>Cytogenetyka</b> Techniki barwienia chromosomów. Prawidłowy kariotyp człowieka i zasady jego opisu. (MŻ)	4 godz.	
6 Wykład	<b>Pojęcie płci</b> Dziedziczenie płci u człowieka, Charakterystyka chromosomów płciowych. (MŻ)	4 godz.	
7 Wykład	<b>Podstawy genetyczne grup krwi</b> Układ A, B, 0 i Rh. Układ zgodności tkankowej HLA. Przeszczepy. (EKŻ)	4 godz.	
8 Wykład	<b>Genom ludzki , Ekspresja genów</b> Mapowanie genomu ludzkiego. Terapia genowa. Różnicowanie. Regulacja ekspresji genów. Hybrydyzacja kwasów nukleinowych. (MŻ)	4 godz.	
9 Wykład	<b>Mutacje genowe</b> Definicja i podział mutacji. Czynniki mutagenne fizyczne, chemiczne i biologiczne. Mutageneza środowiskowa. (MŻ)	4 godz.	
10 Wykład	<b>Ilościowe mutacje chromosomalne</b> Podział. Trisomie autosomalne. Zespoły Downa, Edwardsa i Patau. (MŻ)	4 godz.	
11 Wykład	<b>Ilościowe anomalie heterochromosomalne</b> Przykłady. Zespoły Turnera, Klinefeltera, nadkobieta i nad mężczyzna. (MŻ)	4 godz.	
12 Wykład	<b>Inne przykłady mutacji</b> Blok metaboliczny jako przykład mutacji. Wrodzone błędy metaboliczne białkowe, cukrowe i lipidowe (omówienie wybranych zagadnień). (EKŻ)	4 godz.	
13 Wykład	<b>Genetyka populacyjna</b> Rodzaje i sposoby określania zmienności organizmów. Prawo Hardy'ego-Weinberga. (MŻ)	4 godz.	
14 Wykład	<b>Genetyka nowotworów.</b> (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.	
2 Ćwiczenia	aberracje chromosomowe, MŻ	4 godz.	
3 Ćwiczenia	zapisy prawidłowych i patologicznych kariotypów, MŻ	4 godz.	
4 Ćwiczenia	genetyka grup krwi, TR	4 godz.	
5 Ćwiczenia	biotechnologia w medycynie, TR	4 godz.	
6 Ćwiczenia	zasady pobierania i metody badania materiału genetycznego, TR	4 godz.	
7 Ćwiczenia	badania prenatalne, MŻ	4 godz.	
8 Ćwiczenia	badania cytogenetyczne i molekularne TR	4 godz.	
9 Ćwiczenia	pomiary morfometryczne; analiza morfogramu TR	4 godz.	
10 Ćwiczenia	obliczanie ryzyka ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych; TR	4 godz.	
11 Ćwiczenia	metody wykrywające obecności czynników szkodliwych (biologicznych i chemicznych) w biosferze TR	5 godz.	
<b>Wykaz literatury</b>			
<b>A. Literatura wymagana do ostatecznego zaliczenia zajęć (zdania egzaminu):</b>			
1. Podstawy genetyki : dla studentów i lekarzy / pod red. Gerarda Drewy i Tomasza Ferencza ; [aut. Wanda Bratkowska et al.]. / Elsevier Urban & Partner /Wrocław 2021			
<b>B. Literatura uzupełniająca</b>			
1. Genetyka medyczna / Edward Tobias, Michael Connor, Malcolm Ferguson-Smith , red. wyd. pol. Anna Latos-Bieleńska / PZWL / Warszawa 2021			
<b>Efekty uczenia się</b>			
<b>Zakres</b>	<b>Kod</b>	<b>Opis</b>	<b>Forma weryfikacji</b>
Wiedza	LJO_CW01	podstawowe pojęcia z zakresu genetyki;	Egzamin pisemny mający na celu sprawdzenie znajomości
	LJO_CW02	zjawiska sprzężenia i współdziałania genów;	

	LJO_CW03	prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci;	teorii, poziomu zrozumienia teorii, umiejętność praktycznego zastosowania teorii do analizy wybranych zagadnień.	
	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;		
<b>Kontakt</b> <a href="mailto:mzorawski@amisns.edu.pl">mzorawski@amisns.edu.pl</a>				