

<b>Nazwa przedmiotu Podstawy genetyki i biologii molekularnej</b>			
<b>Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot Wydział lekarski</b>			
<b>Studia</b>			
kierunek	stopień	forma	profil
lekarski	jednolite studia magisterskie	stacjonarne	ogólnoakademicki
<b>Nazwisko osoby prowadzącej (osób prowadzących)</b> dr hab. n. med. Ewa Koc- Żórawska, prof. ucz. (EKŻ); dr n. med. Marcin Żórawski (MŻ); 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	35 + 33	2,5
2) Wykład seminaryjny	zajęcia w sali dydaktycznej	25 + 16	1,5
3) Ćwiczenia	zajęcia w sali dydaktycznej (9) laboratorium EPT (1)	18 + 8	1
4) Praca własna studenta	studiowanie literatury pod kątem realizacji efektów uczenia się	Ok. 160	6
<b>Cykl dydaktyczny</b> 2023/24			
<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> <b>I semestr</b> 1) zaliczenie bez oceny (wykład) 2) zaliczenie bez oceny (seminarium) 3) zaliczenie bez oceny (ćwiczenia) <b>II semestr</b> 1) egzamin (wykład) 2) zaliczenie z oceną (seminarium) 3) zaliczenie z oceną (ćwiczenia)		
	<b>B. Formy zaliczenia:</b> 1) egzamin pisemny testowy, kolejne terminy pisemne lub ustne; 2) zaliczenie z oceną na podstawie średniej wszystkich otrzymanych ocen z kolokwium częściowych; 3) zaliczenie z oceną będącą średnią otrzymanych ocen ze sprawdzianów i ocen aktywności przeprowadzonych w ramach ćwiczeń.		
<b>C. Podstawowe kryteria/wymagania egzaminacyjne</b> Zgodnie z regulaminem zamieszczonym na końcu sylabusu.			
<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> Celem nauczania jest zapoznanie studentów: - z podstawowymi zagadnieniami genetyki ogólnej i genetyki człowieka, które są niezbędne w zrozumieniu problemów genetyki klinicznej; - ze strukturą i funkcją organelli komórkowych, - z budową i funkcją związków organicznych wchodzących w skład makrocząsteczek, macierzy zewnątrzkomórkowej i płynów ustrojowych, - z podstawowymi zasadami przepływu informacji genetycznej w komórce (replikacja, translacja i obróbka potranslacyjna), - z organizacją genomu, mechanizmami regulacji ekspresji genów i systemów naprawczych DNA, dzięki czemu łatwo będzie zrozumieć etiopatogenezę wielu chorób.			
<b>Treści programowe</b>			
1 Wykład	Charakterystyka związków organicznych wchodzących w skład makrocząsteczek - białka i lipidy. (EKŻ)	4 godz.	
2 Wykład	Charakterystyka związków organicznych wchodzących w skład makrocząsteczek - węglowodany i nukleotydy. (EKŻ)	4 godz.	
3 Wykład	Struktura i właściwości błon biologicznych. (EKŻ)	2 godz.	
4 Wykład	Struktura i funkcja kwasów nukleinowych. (EKŻ)	2 godz.	

5 Wykład	Chemiczne składniki macierzy zewnątrzkomórkowej i płynów ustrojowych. (EKŻ)	4 godz.
6 Wykład	Szlaki sygnałowe, komunikacja międzynomórkowa. (EKŻ)	2 godz.
7 Wykład	Od DNA do białka – transkrypcja i translacja. Kod genetyczny. (EKŻ)	3 godz.
8 Wykład	Podstawowe terminy genetyczne Definicje, omówienie. (MŻ)	3 godz.
9 Wykład	Potranslacyjne modyfikacje białek. (EKŻ)	3 godz.
10 Wykład	Podstawy genetyki klasycznej Prawa Mendla. Współdziałanie genów. (MŻ)	3 godz.
11 Wykład	Sposoby degradacji białek. (EKŻ)	2 godz..
12 Wykład	Cykl życiowy komórki. Mitoza, Mejoza (przebieg mejozy w spermatogenezie i oogenezie). (EKŻ)	3 godz..
13 Wykład	Regulacja cyklu komórkowego. (EKŻ)	2 godz.
14. Wykład	Starzenie komórek, apoptoza i nekroza. (EKŻ)	2 godz.
15. Wykład	Pojęcie płci Dziedziczenie płci u człowieka, Charakterystyka chromosomów płciowych. (MŻ)	3 godz.
16. Wykład	Genom ludzki , Ekspresja genów Mapowanie genomu ludzkiego. Terapia genowa. Różnicowanie. Hybrydizacja kwasów nukleinowych. (MŻ)	3 godz
17. Wykład	Biochemiczne i genetyczne podłoże choroby. (EKŻ)	2 godz.
18. Wykład	Pozajądrowa informacja genetyczna (EKŻ)	2 godz
19. Wykład	Mutacje genowe. Definicja i podział mutacji. Czynniki mutagenne fizyczne, chemiczne i biologiczne. Mutageneza środowiskowa. (MŻ)	4 godz.
20. Wykład	Ilościowe mutacje chromosomalne Podział. Trisomie autosomalne. Zespoły Downa, Edwardsa i Patau. (MŻ)	3 godz.
21. Wykład	Podstawy genetyczne grup krwi Układ A, B, 0 i Rh. (EKŻ))	3 godz.
22. Wykład	Ilościowe anomalie heterochromosomalne Przykłady. Zespoły Turnera, Klinefeltera, nadkobieta i nad męczyzna. (MŻ)	3 godz.
23. Wykład	Genetyka populacyjna Rodzaje i sposoby określania zmienności organizmów. PrawoHardy’ego- Weinberga. (MŻ)	2 godz.
24. Wykład	Inne przykłady mutacji Blok metaboliczny jako przykład mutacji. Wrodzone błędy metaboliczne białkowe, cukrowe i lipidowe (omówienie wybranych zagadnień). (EKŻ)	4 godz.
1. Wykład sem.	Struktura organizacyjna komórek prokariotycznych i eukariotycznych .Typy komórek budujących organizm człowieka. (MŻ)	4 godz.
2. Wykład sem.	Replikacja, rekombinacja i naprawa DNA. (MŻ)	4 godz.
	Kolokwium 1	1 godz.
3. Wykład sem.	Chromosomy- budowa chromosomów i chromatyny, struktura i funkcja chromosomów w cyklu komórkowym. (MŻ)	2 godz
4. Wykład sem.	Mechanizmy regulacji ekspresji genów u prokariota. (MŻ)	2 godz.
5. Wykład sem.	Mechanizmy regulacji ekspresji genów u eukariota. (MŻ)	3 godz
6. Wykład sem.	Genom, transkryptom i proteom człowieka- podstawowe metody ich badania. (MŻ)	3 godz.
	Kolokwium 2	1 godz.
7. Wykład sem.	Geny a różnicowanie się i rozwój. (MŻ)	2 godz.
8. Wykład sem.	Funkcje i zastosowanie komórek macierzystych w medycynie. (MŻ)	2 godz.
	Kolokwium 3	1 godz.
9. Wykład sem.	Genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe. (MŻ)	3 godz.
	Kolokwium 4	1 godz.
10. Wykład sem.	Geny - struktura i funkcje, mutacje genowe. (MŻ)	2 godz.
11. Wykład sem.	Cytogenetyka Techniki barwienia chromosomów. Prawidłowy kariotyp człowieka i zasady jego opisu. (MŻ)	2 godz.
12. Wykład sem.	Aberracje chromosomowe. (MŻ)	2 godz..
	Kolokwium 5	1 godz.
13. Wykład sem.	Karcynogeneza i genetyka nowotworów. (EKŻ)	4 godz.
	Kolokwium 6	1 godz.
1. Ćwiczenie	Diagnostyka cytogenetyczna, aberracje chromosomowe (MŻ)	2 godz..
2 Ćwiczenie	Zapisy prawidłowych i patologicznych kariotypów. (MŻ)	2 godz.
3. Ćwiczenie	Wykreślanie rodowodów. (MŻ)	2 godz.
4 Ćwiczenie	Biotechnologia w medycynie. (TR)	4 godz.

5 Ćwiczenie	Zasady pobierania i metody badania materiału genetycznego. (TR)	2 godz.	
6 Ćwiczenie	Badania cytogenetyczne i molekularne. (TR)	2 godz.	
7 Ćwiczenie	Metody wykrywające obecności czynników szkodliwych (biologicznych i chemicznych) w biosferze. (TR)	4 godz.	
8 Ćwiczenie	Badania prenatalne. (MŻ)	2 godz..	
9 Ćwiczenie	Obliczanie ryzyka ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych. . (TR)	2 godz.	
10 Ćwiczenie	Metody izolacji kwasów nukleinowych (MŻ)	4 godz.	
Zajęcia służące zdobywaniu przez studenta pogłębionej wiedzy – liczba punktów ECTS		11	
Prowadzone badania naukowe związane z prowadzonymi zajęciami:			
Rola różnych immunomodulatorów w patogenezie schorzeń.			
<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 Ferenca ; [aut. Wanda Bratkowska et al.]. / Elsevier Urban & Partner /Wrocław 2021			
2. Genetyka medyczna i molekularna / Jerzy Bal / wyd. PWN / Warszawa 2017, wyd.1			
<b>B. Literatura uzupełniająca</b>			
1. Genetyka medyczna / Edward Tobias, Michael Connor, Malcolm Ferguson-Smith , red. wyd. pol. Anna Latos-Bieleńska / PZWL / Warszawa 2021			
2. Biochemia Harpera, Victor W. Rodwell, David A. Bender, Kathleen M. Botham, Peter J. Kennelly, Anthony P. Weil PZWL 2018			
3. Biologia molekularna - krótkie wykłady / Alexander McLennan, Phil Turner, Andy Bates, Mike White / wyd. PWN / Warszawa 2021, wyd.4			
<b>Efekty uczenia się</b>			
<b>Zakres</b>	<b>Kod</b>	<b>Opis</b>	<b>Forma weryfikacji</b>
Wiedza – student zna i rozumie:	LJO_BW12	funkcje genomu, transkryptomu i proteomu człowieka oraz podstawowe metody stosowane w ich badaniu; procesy replikacji, naprawy i rekombinacji DNA, transkrypcji i translacji oraz degradacji DNA, RNA i białek; koncepcje regulacji ekspresji genów;	Egzamin pisemny mający na celu sprawdzenie znajomości teorii, poziomu zrozumienia teorii, umiejętności praktycznego zastosowania teorii do analizy wybranych zagadnień.
	LJO_BW15	przemiany metaboliczne zachodzące w narządach oraz metaboliczne, biochemiczne i molekularne podłoże chorób i terapii;	
	LJO_BW16	sposoby komunikacji między komórkami, a także między komórką a macierzą zewnątrzkomórkową oraz szlaki przekazywania sygnałów w komórce i przykłady zaburzeń w tych procesach prowadzące do rozwoju nowotworów i innych chorób;	
	LJO_BW17	procesy: cykl komórkowy, proliferacja, różnicowanie i starzenie się komórek, apoptoza i nekroza oraz ich znaczenie dla funkcjonowania organizmu;	
	LJO_BW18	funkcje i zastosowanie komórek macierzystych w medycynie;	
	LJO_CW01	prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci;	
	LJO_CW02	genetyczne przyczyny dziedzicznych predyspozycji do nowotworów;	
	LJO_CW03	zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej;	
	LJO_CW04	uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh;	
	LJO_CW05	genetyczne uwarunkowania najczęstszych chorób jednogennych, wielogennych i wieloczynnikowych, podstawowych zespołów aberracji chromosomowych, zespołów powodowanych przez rearanżacje genomowe, polimorfizmy, zmiany epigenetyczne i posttranskrypcyjne;	
LJO_CW06	czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji;		
LJO_CW07	genetyczne uwarunkowania wrodzonych wad rozwojowych i wybranych chorób rzadkich oraz możliwość ich profilaktyki;		
LJO_CW08	metody diagnostyki genetycznej oraz podstawowe wskazania do ich zastosowania;		
LJO_CW09	genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe; oraz ich związek z koniecznością indywidualizacji farmakoterapii;		
Umiejętności – student potrafi:	LJO_CU01	wykreślać i analizować rodowody oraz identyfikować cechy kliniczno-rodowodowe sugerujące genetyczne podłoże chorób;	Ocena praktycznego zastosowania wiedzy podczas wykonywanych na ćwiczeniach
	LJO_CU02	podejmować decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych;	

	LJO_CU03	odczytywać podstawowe wyniki badań genetycznych, w tym kariotypy;	zadań. Umiejętność opracowania i interpretacji uzyskanych wyników.
	LJO_CU04	określić ryzyko genetyczne w oparciu o rodowód i wynik badania genetycznego w przypadku aberracji chromosomowych, rearanżacji genomowych, chorób jednogenowych i wieloczynnikowych;	
Kompetencje społeczne – student jest gotów do:	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> e.koc-zorawska@amisns.edu.pl			

## REGULAMIN OBOWIĄZUJĄCY STUDENTÓW NA ZAJĘCIACH Z PRZEDMIOTU PODSTAWY GENETYKI I BIOLOGIA MOLEKULARNA

1. Zajęcia dydaktyczne z przedmiotu są prowadzone według przedstawionego planu zajęć. Szczegółowe informacje dostępne są na stronie Uczelni. Na zajęciach obowiązuje posiadanie miękkiego obuwia, a ubranie wierzchnie należy pozostawić w szatni.
2. Na zajęciach zabrania się spożywania posiłków oraz picia napojów.
3. Na wszystkich zajęciach studenci są zobowiązani do wyłączenia telefonów komórkowych. Niedozwolone jest robienie zdjęć i nagrań audio oraz wideo. Podczas egzaminów, kolokwium, sprawdzianów i innych form sprawdzania wiedzy zakazane jest posiadanie lub korzystanie z niedozwolonych form pomocy, w tym urządzeń elektronicznych i akcesoriów do takich urządzeń. Studenci nieprzestrzegający tego, nie zostaną dopuszczeni do udziału w dalszych zajęciach. W przypadku egzaminów, lub zaliczeń uzyskują ocenę niedostateczną, natomiast w przypadku kolokwium 0 punktów.
4. Studenci są zobowiązani do przygotowania się do zajęć z obowiązujących podręczników oraz do czynnego uczestnictwa w ćwiczeniach i seminariach. Na każdym ćwiczeniu będzie przeprowadzony sprawdzian pisemny wiadomości (forma testowa lub opisowa). Aktywność studenta na zajęciach również podlega ocenie. Każde ćwiczenie musi być zaliczone (uzyskanie oceny pozytywnej z wejściówki i ocena pracy na zajęciach).
5. Student ma możliwość odrobienia opuszczonych zajęć w danym cyklu tematycznym z inną grupą po uprzednim dostarczeniu usprawiedliwienia nieobecności i uzyskaniu zgody wykładowcy prowadzącego zajęcia.
6. Studenci, którzy nie mają możliwości odrobienia opuszczonych zajęć, zaliczają materiał ćwiczeniowy (sprawdzian pisemny) przed najbliższym kolokwium w terminie wyznaczonym przez prowadzącego. Brak usprawiedliwienia nieobecności na ćwiczeniu skutkuje niezaliczeniem danego ćwiczenia i uniemożliwia przystąpienie do jego zaliczenia.
7. Studenci są zobowiązani do usprawiedliwienia każdej nieobecności na zajęciach (ćwiczeniach, kolokwium, wejściówkach, wykładach, seminariach). Zwolnienie lekarskie lub urlop dziekański usprawiedliwiające brak uczestnictwa w zajęciach należy przedstawić w ciągu 7 dni i pozostawić oryginał lub kopię w Dziekanacie.
8. Kolokwia (sprawdziany pisemne wiadomości z ćwiczeń, seminariów i wykładów w formie testowej - 20 pytań) odbywają się według przedstawionego planu zajęć. Maksymalna liczba punktów możliwych do zdobycia z każdego kolokwium wynosi 20 (20 pytań testowych, ocenianych 1 pkt za prawidłową odpowiedź). Studenci, którzy byli nieobecni na kolokwium, po usprawiedliwieniu nieobecności, przystępują do zaliczenia kolokwium w wyznaczonym terminie. Brak usprawiedliwienia nieobecności na kolokwium skutkuje otrzymaniem oceny niedostatecznej (0 punktów).
9. Uzyskanie z kolokwium 19 - 20 pkt uprawnia do otrzymania 1 punktów bonusowego, doliczanego do punktacji pierwszego terminu egzaminu końcowego.
10. Dopuszczenie do II semestru (letniego) wymaga:
  - zaliczenia wszystkich ćwiczeń,

- zgromadzenie łącznie z trzech kolokwii minimum 36 punktów (60%),
  - obecność na co najmniej 5 (z 7) ćwiczeń,
  - zaliczenie wszystkich 7 ćwiczeń,
  - obecność na co najmniej 11 (z 12) wykładach.
11. W przypadku nie uzyskania w semestrze zimowym wymaganej średniej 60 % ze sprawdzianów studentowi przysługuje prawo napisania kolokwium dopuszczeniowego, które będzie przeprowadzone w formie pisemnej i będzie obejmować wszystkie zagadnienia zawarte w programie ćwiczeń i omawiane w trakcie semestru zimowego. Próg zaliczenia to 60%.
  12. W przypadku nie zaliczenia lub nieobecności na kolokwium dopuszczeniowym student ma prawo przystąpienia do poprawkowego kolokwium dopuszczeniowego. Kolokwium te będzie przeprowadzony w formie pisemnej i będzie obejmować wszystkie zagadnienia zawarte w programie ćwiczeń i omawiane w trakcie semestru zimowego. Próg zaliczenia to 60%.
  13. Student, który z poprawkowego kolokwium dopuszczeniowego otrzyma ocenę niedostateczną nie uzyska zaliczenia przedmiotu.
  14. Warunki dopuszczenia do egzaminu końcowego z przedmiotu Podstawy genetyki i biologia molekularna:
    - zgromadzenie łącznie z sześciu kolokwii minimum 72 punktów (60%),
    - obecność na co najmniej 8 (z 10) ćwiczeń,
    - zaliczenie wszystkich 10 ćwiczeń,
    - obecność na co najmniej 22 (z 24) wykładach.
  15. Studenci, którzy nie uzyskali wymaganego minimum punktów (72 pkt.), po spełnieniu pozostałych warunków, będą mogli zostać dopuszczeni do egzaminu po zaliczeniu kolokwium dopuszczeniowego. Kolokwium dopuszczeniowe obejmuje całość materiału: Do zaliczenia wymagane jest uzyskanie minimum 60% punktów.
  16. Studenci, którzy nie zaliczą (nie przystąpią do) kolokwium dopuszczeniowego, uzyskają z pierwszego terminu egzaminu ocenę niedostateczną.
  17. Egzamin końcowy: Przedmiot kończy się egzaminem pisemnym opartym na 50 pytaniach testowych  
Czas trwania egzaminu 50 minut.  
Warunkiem zdania egzaminu jest uzyskanie minimum 30 punktów (60% poprawnych odpowiedzi).  
Skala ocen z egzaminu:
    - 5,0 - bardzo dobrze (48-50 pkt.)
    - 4,5 - ponad dobrze (44-47 pkt.)
    - 4,0 - dobrze (39-43 pkt.)
    - 3,5 - dość dobrze (34-38 pkt.)
    - 3,0 - dostatecznie (30-33 pkt.)
    - 2,0 - niedostatecznie (<30 pkt.)
  18. Niezgłoszenie się na egzamin w ustalonym terminie bez usprawiedliwienia skutkuje uzyskaniem oceny niedostatecznej. Usprawiedliwienie musi być złożone w Dziekanacie w ciągu 7 dni licząc od dnia egzaminu. Usprawiedliwieniem może być zwolnienie lekarskie, bądź poświadczony przez Dziekana oświadczenie o zaistnieniu wypadku losowego.
  19. Studenci, którzy nie zaliczą (nie przystąpią do) kolokwium dopuszczeniowego, będą mogli przystąpić do poprawkowego kolokwium dopuszczeniowego, które będzie przeprowadzone w sesji poprawkowej.
  20. Studenci, którzy nie zaliczą (nie przystąpią do) poprawkowego kolokwium dopuszczeniowego, uzyskają z egzaminu ocenę niedostateczną i nie zaliczą przedmiotu.
  21. Egzaminy poprawkowe (dwa terminy) zostaną przeprowadzone w poprawkowej sesji egzaminacyjnej. Warunkiem zdania egzaminu poprawkowego jest uzyskanie minimum 30 punktów (60% poprawnych odpowiedzi).  
Pierwszy i drugi egzamin poprawkowy będzie egzaminem pisemnym opartym na 50 pytaniach testowych.  
Czas trwania egzaminu 50 minut.
  22. Niezgłoszenie się na I egzamin poprawkowy bez usprawiedliwienia skutkuje uzyskaniem oceny niedostatecznej Usprawiedliwienie musi być złożone w Dziekanacie w ciągu 7 dni licząc od dnia egzaminu. Usprawiedliwieniem może być zwolnienie lekarskie, bądź poświadczony przez Dziekana oświadczenie o zaistnieniu wypadku losowego.

23. Niezgłoszenie się na II egzamin poprawkowy skutkuje uzyskaniem oceny niedostatecznej. Usprawiedliwienie musi być złożone w Dziekanacie w ciągu 7 dni licząc od dnia egzaminu. Usprawiedliwieniem może być zwolnienie lekarskie, bądź poświadczony przez Dziekana oświadczenie o zaistnieniu wypadku losowego.
24. Uzyskanie oceny negatywnej ze wszystkich egzaminów poprawkowych skutkuje koniecznością powtórzenia przedmiotu.
25. Student ma prawo wglądu do karty odpowiedzi z kolokwium , wejściówki , egzaminu we wcześniej uzgodnionym terminie.
26. Wszelkie zastrzeżenia odnośnie pytań testowych mogą być zgłaszane tylko w formie pisemnej bezpośrednio po ćwiczeniu, kolokwium, wejściówce, egzaminie wykładowcy obecnemu na zaliczeniu.
27. Do kontaktów za pośrednictwem poczty elektronicznej wymagane jest korzystanie przez Studenta z osobistego uczelnianego konta poczty elektronicznej.