

KARTA PRZEDMIOTU

Nazwa kierunku: Kierunek lekarski
Poziom: Studia jednolite magisterskie
Forma: Studia stacjonarne
Rok akademicki: 2026/2027
Język studiów: polski

BIOLOGIA ROZWOJU PRENATALNEGO	
NAZWA PRZEDMIOTU	Biologia rozwoju prenatalnego
LICZBA PUNKTÓW ECTS	5
JĘZYK WYKŁADOWY	Polski
PROWADZĄCY	prof. dr hab. n. med. Jadwiga Mirecka dr hab. n. med. Ewa Wypasek, prof. UAFM lek. Emanuel Kolanko
OSOBA ODPOWIEDZIALNA	dr hab. n. med. Ewa Wypasek, prof. UAFM
LICZBA GODZIN	
WYKŁADY	34 godz.
ĆWICZENIA	5 godz.
SEMINARIUM	22 godz.
CELE PRZEDMIOTU	
CEL 1	Zapoznanie studenta z prawidłowym rozwojem prenatalnym człowieka od zapłodnienia po narodziny. Przyczyny, rodzaje i mechanizmy powstawania wad rozwojowych oraz ich uwarunkowania genetyczne i środowiskowe. Dojrzewanie w okresie prenatalnym układów warunkujących możliwość samodzielnego życia po urodzeniu.

BIOLOGIA ROZWOJU PRENATALNEGO	
CEL 2	Wyjaśnienie studentom podstawowych pojęć, mechanizmów i praw genetyki.
EFEKTY UCZENIA SIĘ	
MW1	Wiedza: Student charakteryzuje podstawowe pojęcia i mechanizmy genetyczne, zjawiska sprzężenia i współdziałania genów, prawidłowy kariotyp człowieka i różne typy determinacji płci. (C.W1_EUK7_W36, C.W2_EUK_7W37, C.W3_EUK7_W38)
MW2	Wiedza: Student zna budowę chromosomów i umie scharakteryzować molekularne podłoże mutagenyzy. (C.W4_EUK7_W39)
MW3	Wiedza: Student zna zasady dziedziczenia jądrowego i pozajądrowego. (C.W5_EUK7_W40)
MW4	Wiedza: Student zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh. (C.W6_EUK7_W41)
MW5	Wiedza: Student wymienia i opisuje stadia rozwoju zarodka ludzkiego, budowę i funkcje łożyska oraz błon płodowych, a także charakteryzuje organogenezę oraz wpływ czynników szkodliwych na rozwój zarodka. (A.W6; EUK7_W6)
MW6	Wiedza: Student opisuje metody monitorowania rozwoju zarodka i płodu. Definiuje wskazania do wykonania diagnostyki prenatalnej.
MU1	Umiejętności: Student posługuje się mianownictwem embrionalnym w języku polskim i angielskim. (A.U5, 5EUK7_U5).
MU2	Umiejętności: W przypadku nieprawidłowego rozwoju płodu student wyjaśnia konieczność prowadzenia stosownych badań prenatalnych.
MU3	Umiejętności: Student potrafi określić wiek zarodka na podstawie najważniejszych cech zewnętrznych.
WYMAGANIA WSTĘPNE	
Brak wymagań wstępnych.	
TREŚCI PROGRAMOWE	SZCZEGÓŁOWY OPIS BLOKÓW TEMATYCZNYCH

BIOLOGIA ROZWOJU PRENATALNEGO

WYKŁAD 1	Budowa DNA, sposoby upakowania DNA w komórce, rodzaje chromosomów, abberacje budowy i liczby chromosomów, mutacje na poziomie DNA. Mechanizmy podziału komórki (mitoza i mejoza).
WYKŁAD 2	Podstawy genetyki: podstawowe pojęcia genetyczne (gen, genom, genotyp, fenotyp, kariotyp, polimorfizm genetyczny, mutacja), ekspresja genu, przekazywanie genów mechanizmy dziedziczenia.
WYKŁAD 3	Mechanizmy dziedziczenia epigenetycznego. Rodzicielskie piętnowanie genomowe (Zespół Angelmana, Pradera-Williego, Bechwita-Wiedemanna).
WYKŁAD 4	Genetyczne i molekularne podstawy rozwoju: indukcja embrionalna, pola morfogenetyczne, różnicowanie komórek. Molekularne szlaki sygnałowe podczas embriogenezy i organogenezy.
WYKŁAD 5	Gametogeneza: oogeneza i spermatogeneza z uwzględnieniem okresu dojrzewania i okresu rozrodczego u kobiet i mężczyzn.
WYKŁAD 6	Zapłodnienie: zaplemnienie, kapacytacja, etapy zapłodnienia i blok przeciwko polispermii. Stadia podziału zygoty. Formowanie i implantacja blastocysty w błonie śluzowej macicy. Problemy z zająciem w ciąży, poronienia spontaniczne.
WYKŁAD 7	Powstawanie tarczy zarodkowej i różnicowanie trofoblastu. Gastrulacja - tworzenie listków zarodkowych. Neurulacja - powstawanie cewy nerwowej.
WYKŁAD 8	Histologiczna budowa łożyska, błon płodowych i pępowiny. 1 godz.
WYKŁAD 9	Fałdowanie zarodka. Powstawania owodni, pęcherzyka żółtkowego, kosmówki i omocznia. Jamy ciała, krezki i przepona. Okresy rozwoju prenatalnego: przedzarodkowy, zarodkowy i płodowy. Określenie wieku zarodkowego na podstawie cech morfologicznych.
WYKŁAD 10	Organogeneza: rozwój narządu gardłowego, twarzy i okolic szyi oraz przykłady wad rozwojowych.
WYKŁAD 11	Organogeneza: układ nerwowy i narządy zmysłu oraz aspekt kliniczny zaburzeń rozwojowych.
WYKŁAD 12	Organogeneza: układ sercowo-naczyniowy. Wady serca i naczyń krwionośnych. Hematopoeza i jej zaburzenia. Uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh.
WYKŁAD 13	Organogeneza: układ oddechowy i pokarmowy, aspekt kliniczny zaburzeń rozwojowych.

BIOLOGIA ROZWOJU PRENATALNEGO	
WYKŁAD 14	Organogeneza: układ mięśniowo-szkieletowy. Przykładu anomalii w rozwoju czaszki, kręgosłupa i kończyn.
WYKŁAD 15	Organogeneza: powłoki wspólne, aspekt kliniczny zaburzeń rozwojowych.
WYKŁAD 16	Organogeneza: układ moczowo-płciowy. aspekt kliniczny zaburzeń rozwojowych.
WYKŁAD 17	Teratogeneza - wady wrodzone płodu wywołane przez czynniki środowiskowe i uwarunkowane genetyczne.
KONWERSATORIUM 1	Organizacja konwersatoriów i zasady zaliczenia przedmiotu. Omówienie poszczególnych zagadnień poruszanych na konwersatoriach

2a. DNA mitochondrialne i dziedziczenie mitochondrialne – 1 godz.

Budowa, organizacja i funkcje genomu mitochondrialnego. Różnice pomiędzy DNA mitochondrialnym (mtDNA) i DNA jądrowym. Dziedziczenie mitochondrialne. Homoplazmia i heteroplazmia, efekt progowy, segregacja replikacyjna oraz „wąskie gardło” mitochondrialne i ich znaczenie dla zmienności fenotypowej chorób mitochondrialnych. Znaczenie mutacji mtDNA w patologii człowieka.

Aspekt kliniczny: interpretacja rodowodów charakterystycznych dla dziedziczenia mitochondrialnego; wyjaśnienie różnego nasilenia objawów u członków tej samej rodziny. Wybrane choroby mitochondrialne, np. MELAS, MERRF, LHON. Znaczenie dużego zapotrzebowania energetycznego wybranych tkanek dla obrazu klinicznego chorób mitochondrialnych.

Problem do analizy: dlaczego matka może przekazać wariant mtDNA wszystkim dzieciom, ale stopień nasilenia choroby u poszczególnych dzieci może być różny?

2b. Regulacja ekspresji informacji genetycznej – 1 godz.

Mechanizmy regulacji ekspresji genów na poziomie chromatyny, transkrypcji i obróbki potranskrypcyjnej RNA. Euchromatyna i heterochromatyna. Rola promotorów, enhancerów, silencerów oraz czynników transkrypcyjnych. Splicing i alternatywny splicing. Znaczenie czasowo-przestrzennej regulacji ekspresji genów podczas rozwoju zarodkowego, różnicowania komórek i organogenezy.

Aspekt kliniczny: konsekwencje zaburzenia regulacji ekspresji genów rozwojowych. Znaczenie mutacji dotyczących nie tylko sekwencji kodujących, ale również elementów regulatorowych oraz mechanizmów składania RNA.

Problem do analizy: w jaki sposób komórka nerwowa i kardiomiocyt mogą mieć praktycznie ten sam genom, a jednocześnie wykazywać całkowicie odmienną budowę i funkcję?

3a. Epigenetyka i imprinting genomowy – 1 godz.

Mechanizmy regulacji epigenetycznej: metylacja DNA, modyfikacje histonów, organizacja i przebudowa chromatyny. Wyspy CpG. Przeprogramowanie epigenetyczne w komórkach rozrodczych i podczas wczesnego rozwoju zarodkowego. Imprinting genomowy i zależność ekspresji wybranych genów od rodzicielskiego pochodzenia allelu.

Aspekt kliniczny: mechanizmy powstawania chorób związanych z zaburzeniami imprintingu. Zespoły Pradera-Williego i Angelmana jako przykład różnych fenotypów związanych z zaburzeniem tego samego regionu chromosomu 15 zależnie od rodzicielskiego pochodzenia materiału genetycznego. Zespół Beckwitha-Wiedemanna jako przykład zaburzenia imprintingu.

Case: dwoje dzieci ma nieprawidłowość dotyczącą tego samego regionu chromosomu 15, ale prezentuje odmienne zespoły kliniczne. Analiza znaczenia pochodzenia rodzicielskiego nieprawidłowego materiału genetycznego.

3b. Modulacja epigenomu przez czynniki środowiskowe – 1 godz.

Wpływ środowiska na regulację epigenetyczną i ekspresję genów. Znaczenie diety i dostępności donorów grup metylowych, ksenobiotyków, używek, stresu oraz innych ekspozycji środowiskowych. Szczególna podatność okresu prenatalnego na modyfikacje epigenetyczne. Związek pomiędzy środowiskiem prenatalnym, ekspresją genów i późniejszym funkcjonowaniem organizmu. Podstawy koncepcji DOHaD (Developmental Origins of Health and Disease).

Aspekt kliniczny: analiza wpływu warunków środowiska wewnątrzmacicznego na rozwój i późniejsze ryzyko zaburzeń metabolicznych i sercowo-naczyniowych. Rozróżnienie mutacji DNA od potencjalnie odwracalnych zmian regulacji epigenetycznej.

Problem do dyskusji: czy czynnik środowiskowy działający w życiu płodowym może wpływać na fenotyp człowieka wiele lat po zakończeniu ekspozycji, mimo że nie spowodował mutacji DNA?

4a. Genetyczne uwarunkowania niepłodności – 1 godz.

Genetyczne i chromosomowe przyczyny niepłodności kobiet i mężczyzn. Aberracje chromosomowe, translokacje zrównoważone, mikrodelecje regionów AZF chromosomu Y, wybrane zaburzenia genowe oraz ich wpływ na gametogenezę. Zespół Turnera i zespół Klinefeltera. Znaczenie badań cytogenetycznych i molekularnych w diagnostyce niepłodności. Genetyczne uwarunkowania nawracających utrat ciąży.

Aspekt kliniczny: znaczenie kariotypu partnerów w diagnostyce nawracających poronień. Konsekwencje reprodukcyjne nosicielstwa translokacji zrównoważonej. Podstawowe zasady wspomaganego rozrodu (IUI, IVF, ICSI) w odniesieniu do biologii gamet i zarodka.

Case: zdrowa fenotypowo para z nawracającymi poronieniami; u jednego z partnerów stwierdzono translokację zrównoważoną. Wyjaśnienie mechanizmu powstawania gamet i zarodków z niezrównoważonym materiałem chromosomowym.

4b. Zapłodnienie i pierwszy tydzień rozwoju człowieka – 1 godz.

Transport gamet. Kapacytacja plemnika, reakcja akrosomalna, rozpoznanie i penetracja osłon oocytu, fuzja błon komórkowych gamet oraz reakcja korowa. Mechanizmy zapobiegające polispermii. Powstawanie przedjądrzy i zygoty. Bruzdkowanie, kompaktacja, morula i blastocysta. Różnicowanie embrioblastu i trofoblastu.

Aspekt kliniczny: nieprawidłowe zapłodnienie, zaburzenia liczby zestawów chromosomów i wczesna utrata zarodka. Odniesienie kolejnych etapów rozwoju do procedur IVF i oceny zarodka przed transferem.

Problem do analizy: jakie mogą być konsekwencje zapłodnienia oocytu przez więcej niż jeden plemnik i dlaczego organizm posiada mechanizmy zapobiegające polispermii?

5a. Implantacja i drugi tydzień rozwoju – 1 godz.

Mechanizm implantacji blastocysty. Różnicowanie trofoblastu na cytotrofoblast i syncytiotrofoblast. Tarcza zarodkowa dwuwarstwowa: epiblast i hipoblast. Powstawanie jamy owodni, pęcherzyka żółtkowego, mezodermy pozazarodkowej i jamy kosmówkowej. Wczesne etapy tworzenia krążenia maciczno-łożyskowego.

Aspekt kliniczny: nieprawidłowe miejsca implantacji. Ciąża ektopowa i jej najczęstsza lokalizacja. Zależność pomiędzy mechanizmem implantacji a ryzykiem krwawienia. Podstawy biologiczne oznaczania hCG we wczesnej ciąży.

Case: pacjentka z dodatnim testem ciążowym, bólem podbrzusza i brakiem pęcherzyka ciążowego w jamie macicy – powiązanie obrazu klinicznego z procesem implantacji.

5b. Gastrulacja i ustalanie planu budowy zarodka – 1 godz.

Powstawanie smugi i węzła pierwotnego. Migracja komórek epiblastu i powstawanie endodermy, mezodermy i ektodermy. Rozwój struny grzbietowej i jej funkcje indukcyjne. Ustalanie osi głowowo-ogonowej, grzbietowo-brzuszej oraz lewo-prawo. Najważniejsze pochodne trzech listków zarodkowych.

Aspekt kliniczny: konsekwencje zaburzeń gastrulacji i ustalania osi ciała. Potworniak krzyżowo-guziczny jako przykład kliniczny związany z pozostałościami smugi pierwotnej. Zaburzenia lateralizacji, situs inversus i heterotaksja.

Problem do analizy: dlaczego bardzo wczesne zaburzenie rozwoju może jednocześnie powodować nieprawidłowości wielu pozornie niezwiązanych narządów?

6a. Neurulacja i komórki grzebienia nerwowego – 1 godz.

Indukcja płytki nerwowej, powstawanie rynienki nerwowej i zamykanie cewy nerwowej. Zamykanie neuroporu przedniego i tylnego. Powstawanie komórek grzebienia nerwowego, ich migracja oraz najważniejsze pochodne.

Aspekt kliniczny: wady zamknięcia cewy nerwowej – bezmózgowie i rozszczep kręgosłupa. Znaczenie folianów w profilaktyce wad cewy nerwowej. Neurokrystopatie jako grupa zaburzeń związanych z nieprawidłowym rozwojem grzebienia nerwowego; choroba Hirschsprunga oraz wybrane wady twarzoczaszki i drogi odpływu serca.

Problem do analizy: co może łączyć wadę serca, zaburzenia twarzoczaszki i zaburzenie unerwienia jelita? Odpowiedzi należy poszukiwać w pochodzeniu i migracji komórek.

6b. Fałdowanie zarodka i powstawanie planu ciała – 1 godz.

Fałdowanie głowowo-ogonowe i boczne zarodka. Przekształcenie płaskiej tarczy zarodkowej w trójwymiarową strukturę. Powstawanie jelita pierwotnego, ściany brzusznej i pierścienia pępkowego. Zmiana położenia rozwijającego się serca. Losy pęcherzyka żółtkowego i omocznia (pokazać na schematach).

Aspekt kliniczny: znaczenie prawidłowego zamykania ściany brzusznej. Podstawy embriologiczne wytrzewienia (gastroschisis) i przepukliny pępowinowej (omphalocele) oraz zasadnicze różnice pomiędzy tymi wadami.

Case: prenatalne USG uwidacznia narządy jamy brzusznej poza jamą brzuszną płodu – analiza cech pozwalających różnicować omphalocele i gastroschisis.

7a. Łożysko, błony płodowe i wymiana maczyno-płodowa – 1 godz.

Rozwój kosmówki i kosmków kosmówkowych. Kosmki pierwotne, wtórne i trzeciorzędowe. Powstawanie części płodowej i macznej łożyska. Krążenie maciczo-łożyskowe i płodowo-łożyskowe. Bariera łożyskowa. Mechanizmy transportu przez łożysko. Funkcja endokrynną łożyska. Rozwój owodni, kosmówki i pępowiny.

Aspekt kliniczny: przenikanie przez łożysko leków, alkoholu, przeciwciał i wybranych patogenów. Niewydolność łożyska i zaburzenia wzrastania płodu. Znaczenie prawidłowego przepływu maciczo-łożyskowego dla rozwoju płodu.

Problem do dyskusji: dlaczego określenie łożyska jako „bariery chroniącej płód” jest prawdziwe tylko częściowo?

7b. Ciąża wielopłodowa – mechanizmy powstawania i powikłania – 1 godz.

Mechanizmy powstawania bliźniąt dizygotycznych i monozygotycznych. Zależność pomiędzy momentem podziału zarodka a kosmówkowością i owodniowością. Cięża dichorioniczne i monochorioniczne, diamniotyczne i monoamniotyczne. Mechanizm powstawania bliźniąt nierozdzielonych.

Aspekt kliniczny: znaczenie ustalenia kosmówkowości w diagnostyce prenatalnej. Embriologiczne i hemodynamiczne podstawy TTTS oraz TRAP. Różnice ryzyka powikłań pomiędzy poszczególnymi typami ciąży bliźniaczej.

Case: w USG stwierdzono ciążę jednokosmówkową dwuowodniową z istotną różnicą objętości płynu owodniowego pomiędzy workami – analiza mechanizmu TTTS.

7c. Rozwój serca – od pola sercotwórczego do serca czterojamowego – 1 godz.

Powstawanie pierwotnego i wtórnego pola sercotwórczego. Powstawanie pierwotnej cewy sercowej i jej regionalizacja. Tworzenie pętli serca. Przestrzenna reorganizacja przyszłych przedsionków i komór. Rozwój poduszek wsięrdziowych i podział kanału przedsionkowo-komorowego. Powstawanie septum primum, septum secundum i otworu owalnego. Rozwój przegrody międzykomorowej. Podział i ustawienie drogi odpływu. Udział komórek grzebienia nerwowego.

Aspekt kliniczny: powiązanie określonego zaburzenia procesu rozwojowego z anatomią wady. Embriologiczne podstawy ASD, VSD, AVSD, tetralogii Fallota, przetrwałego pnia tętniczego i przełożenia wielkich pni tętniczych. Związek wad poduszek

BIOLOGIA ROZWOJU PRENATALNEGO

wsierdziowych z trisomią 21 oraz wad stożkowo-pniowych z zaburzeniami rozwoju grzebienia nerwowego i delecją 22q11.2.

8a. Organizacja krążenia płodowego. Droga krwi z łożyska przez żyłę pępkową, przewód żylny i żyłę główną dolną. Przepływ przez otwór owalny. Krążenie płucne płodu i znaczenie wysokiego płucnego oporu naczyniowego. Przewód tętniczy. Powrót krwi do łożyska przez tętnice pępkowe.

Zmiany zachodzące po pierwszym oddechu i odcięciu krążenia łożyskowego. Spadek oporu płucnego, wzrost przepływu płucnego, zmiany ciśnień w przedsionkach oraz funkcjonalne zamknięcie otworu owalnego. Mechanizm zamykania przewodu tętniczego i przewodu żylnego.

Aspekt kliniczny: PFO i PDA. Znaczenie drożnego przewodu tętniczego w wadach przewodozależnych. TGA jako przykład wady, w której możliwość mieszania krwi pomiędzy obiegami może warunkować przeżycie noworodka.

8b. Rozwój narządu gardłowego, twarzy i szyi – 1 godz.

Rozwój łuków, kieszonek, bruzd i błon gardłowych oraz ich najważniejsze pochodne. Udział komórek grzebienia nerwowego. Rozwój wyniosłości twarzowych, wargi i podniebienia. Rozwój języka. Powstawanie i migracja tarczycy.

Aspekt kliniczny: rozszczep wargi i podniebienia, zespół Pierre’a Robina, zespół Treacher Collinsa, zaburzenia związane z delecją 22q11.2, torbiel przewodu tarczowo-językowego i ektopia tarczycy.

Problem do analizy: dlaczego u jednego pacjenta mogą współistnieć wada twarzoczaszki i wada stożkowo-pniowa serca? Powiązanie przypadku z migracją komórek grzebienia nerwowego.

8c. Rozwój układu pokarmowego – 1 godz.

Powstawanie jelita pierwotnego i jego podział na jelito przednie, środkowe i tylne. Zależność pomiędzy częściami jelita a ich unaczynieniem. Rozwój wybranych narządów przewodu pokarmowego. Fizjologiczna przepuklina pępkowa, rotacja i powrót jelita środkowego do jamy brzusznej. Losy przewodu żółtkowo-jelitowego. Podstawy rozwoju steku.

Aspekt kliniczny: uchyłek Meckela, przetrwały przewód żółtkowo-jelitowy, malrotacja jelita i skręt jelita. Omphalocele i gastroschisis. Powiązanie lokalizacji wady z zaburzonym etapem rozwoju.

Case: dziecko z bezbolesnym krwawieniem z dolnego odcinka przewodu pokarmowego – wykorzystanie embriologii przewodu żółtkowo-jelitowego do wyjaśnienia możliwego uchyłka Meckela.

KONWERSATORIUM 9

9a. Rozwój układu oddechowego i dojrzewanie płuc – 1 godz.

Powstawanie uchyłka krtaniowo-tchawiczego z endodermy jelita przedniego. Oddzielenie dróg oddechowych od przełyku. Rozwój krtani, tchawicy, oskrzeli i płuc. Rozgałęzianie drzewa oskrzelowego. Etapy dojrzewania płuc. Różnicowanie pneumocytów typu I i II oraz znaczenie surfaktantu.

Aspekt kliniczny: przetoka tchawiczo-przełykowa i atrezja przełyku. Zespół zaburzeń oddychania wcześniaków związany z niedoborem surfaktantu. Hipoplazja płuc, m.in. jako konsekwencja małowodzia.

Case: noworodek ślini się, kaszle i sinieje podczas próby karmienia, a zgłębnik nie przechodzi do żołądka – określenie zaburzonego procesu embriologicznego.

9b. Rozwój układu moczowego – 1 godz.

Przednercze, śródnercze i nerka ostateczna. Powstawanie pączka moczowodowego i blastemy metanefrycznej oraz ich wzajemna indukcja. Powstawanie nefronów i układu zbiorczego. Wstępowanie nerek i zmiany ich unaczynienia. Rozwój pęcherza moczowego i losy moczownika.

Aspekt kliniczny: agenezja nerki, nerka podkowiasta, nerka ektopowa, zdwojenie moczowodu i wybrane anomalie moczownika. Znaczenie czynności nerek płodu dla objętości płynu owodniowego. Związek obustronnej agenezji nerek z małowodziem i sekwencją Pottera.

Problem do analizy: jak wada układu moczowego może wtórnie doprowadzić do niedorozwoju płuc?

10a. Rozwój gonad i różnicowanie płci – 1 godz.

Powstawanie gonady niezróżnicowanej oraz migracja pierwotnych komórek płciowych. Genetyczne podstawy determinacji płci gonadalnej, w tym rola SRY. Różnicowanie jąder i jajników. Rozwój przewodów śródnerczowych (Wolffa) i przyśródnerczowych (Müllera). Rola AMH, testosteronu i DHT. Rozwój zewnętrznych narządów płciowych.

Aspekt kliniczny: wybrane różnice/zaburzenia rozwoju płci (DSD). Zespół całkowitej niewrażliwości na androgeny jako model pokazujący różnicę pomiędzy płcią chromosomalną, gonadalną, hormonalną i fenotypową. Wybrane zaburzenia rozwoju przewodów przyśródnerczowych.

Case: osoba 46,XY z jądrami, żeńskim fenotypem zewnętrznym i brakiem macicy – przejście krok po kroku przez: chromosomy → gonada → hormony → receptor → przewody płciowe → fenotyp.

10b. Teratogeneza i krytyczne okresy rozwoju prenatalnego – 1 godz.

Podstawowe pojęcia teratologii. Malformacja, deformacja i disruption. Zależność skutków działania czynnika szkodliwego od momentu ekspozycji, dawki oraz podatności genetycznej zarodka lub płodu. Zasada „wszystko albo nic” w okresie przedimplantacyjnym. Szczególna podatność okresu organogenezy. Okres płodowy i zaburzenia wzrastania oraz dojrzewania funkcjonalnego.

Wpływ wybranych leków i substancji psychoaktywnych, alkoholu, nikotyny, promieniowania, chorób matki i zakażeń (TORCH) na rozwój prenatalny.

Aspekt kliniczny: płodowe spektrum zaburzeń alkoholowych, embriopatia retinoidowa, wpływ źle kontrolowanej cukrzycy matki oraz wybranych zakażeń prenatalnych. Ocena ryzyka zawsze z uwzględnieniem wieku ciążowego w momencie ekspozycji.

Case porównawczy: ekspozycja na ten sam czynnik w 2., 5. i 24. tygodniu ciąży – przewidywanie, dlaczego konsekwencje mogą być zasadniczo odmienne.

BIOLOGIA ROZWOJU PRENATALNEGO

KONWERSATORIUM 11	Diagnostyka prenatalna i ocena prawidłowości rozwoju płodu – 1 godz. Cele diagnostyki prenatalnej. Badania przesiewowe a badania diagnostyczne. Diagnostyka ultrasonograficzna: ocena w I trymestrze – żywotność i liczba płodów, CRL i określenie wieku ciążowego, kosmówkowość i owodniowość ciąży wielopłodowej, przezierność karkowa (NT) oraz podstawowa ocena anatomii płodu. Szczegółowe badanie anatomii płodu w II trymestrze – ocena OUN, twarzoczaszki, kręgosłupa, serca, klatki piersiowej, jamy brzusznej, układu moczowego, kończyn, łożyska, pępowiny i płynu owodniowego (podać przykłady nieprawidłowości). Biochemiczne badania przesiewowe: test złożony I trymestru – PAPP-A, wolna β-hCG, NT i czynniki matczyne; pojęcie MoM i ocena ryzyka trisomii 21, 18 i 13. AFP i jego znaczenie w przesiewie otwartych wad cewy nerwowej. Test potrójny i poczwórny – skład, zastosowanie i współczesne ograniczenia. cfDNA/NIPT: pochodzenie cfDNA z trofoblastu, zastosowanie przede wszystkim w przesiewie trisomii 21, 18 i 13, możliwości i ograniczenia metody oraz przyczyny wyników fałszywych i nieraportowalnych. NIPT jako badanie przesiewowe, a nie diagnostyczne; brak możliwości zastąpienia nim oceny ultrasonograficznej. Diagnostyka inwazyjna i genetyczna: biopsja kosmówki (CVS) i amniopunkcja – wskazania, rodzaj uzyskiwanego materiału i podstawowe ograniczenia. Zastosowanie kariotypu, szybkich metod diagnostyki wybranych aneuploidii, mikromacierzy chromosomowej (CMA) i badań molekularnych. Dobór metody diagnostycznej do obrazu klinicznego i nieprawidłowości stwierdzonych w badaniach przesiewowych lub USG. Aspekt kliniczny: interpretacja wyników badań przesiewowych i diagnostycznych; rozróżnienie pomiędzy niskim/wysokim ryzykiem a rozpoznaniem choroby. Postępowanie w przypadku zwiększonego NT, nieprawidłowego wyniku cfDNA lub wykrycia wady strukturalnej w USG. Znaczenie potwierdzenia dodatniego wyniku badania przesiewowego metodą diagnostyczną. Zaliczenie w formie ustnej (1-2 pytania).
ĆWICZENIE 1	Histologiczna budowa łożyska, błon płodowych i sznura pępowinowego. 1h
ĆWICZENIE 2	Zasady konstrukcji drzewa genetycznego. Rysowanie rodowodu na podstawie opisu przypadku. 2h

BIOLOGIA ROZWOJU PRENATALNEGO	
ĆWICZENIE 3	Sposoby dziedziczenia chorób genetycznie uwarunkowanych na podstawie analizy rodowodu. Ustalenie ryzyka wystąpienia choroby u potomstwa. 2h
METODY DYDAKTYCZNE	
M16	Wykłady
M5	Dyskusja
M8	Praca w grupach
M10	Prezentacje multimedialne
NAKŁAD PRACY STUDENTA	
GODZINY KONTAKTOWE Z NAUCZYCIELEM AKADEMICKIM	61 godzin
GODZINY BEZ UDZIAŁU NAUCZYCIELA AKADEMICKIEGO	Przygotowanie się do zajęć: 30 godzin Przygotowanie prezentacji: 10 godzin Przygotowanie do zaliczenia końcowego: 20 godzin
SUMARYCZNA LICZBA GODZIN DLA PRZEDMIOTU	120 godzin
REGULAMIN ZAJĘĆ I WARUNKI ZALICZENIA	
WYKŁADY	Obecność na wykładach jest obowiązkowa.
ĆWICZENIA	Obecność obowiązkowa na wszystkich ćwiczeniach. Dopuszcza się, w wyjątkowych i uzasadnionych przypadkach, odrabianie zajęć z inną grupą, jedynie po uprzednim wyrażeniu zgody przez osobę prowadzącą zajęcia. Warunkiem zaliczenia jest aktywny udział w ćwiczeniach i samodzielne opracowanie rodowodu na przykładzie opisu przypadku. W przypadku niezaliczenia rodowodu student jest zobowiązany przygotować go ponownie, nie później niż tydzień przed egzaminem. Zaliczenie ćwiczeń jest warunkiem niezbędnym dopuszczenia do egzaminu.

BIOLOGIA ROZWOJU PRENATALNEGO		
KONWERSATORIA	Obecność obowiązkowa. Jedna, lub dwie nieobecności muszą być odrobione w formie uzgodnionej z osobą prowadzącą. Trzy lub więcej nieobecności (bez względu na przyczynę) skutkują brakiem zaliczenia konwersatoriów, co oznacza brak możliwości przystąpienia do pisemnego zaliczenia przedmiotu. Warunkiem zaliczenia jest obecność na zajęciach, aktywny udział w dyskusji, przygotowanie wyznaczonej prezentacji i zaliczenie ustnego (1-2 pytania) na ostatnich zajęciach. W przypadku niezaliczenia odpowiedzi ustnej student może zaliczyć ją ponownie ale nie później niż tydzień przed egzaminem.	
METODY OCENY POSTĘPU STUDENTÓW		
W ZAKRESIE WIEDZY	Zaliczenie seminarium w formie ustnej; egzamin w formie pisemnej	
W ZAKRESIE UMIEJĘTNOŚCI	Prezentacje multimedialne	
W ZAKRESIE KOMPETENCJI SPOŁECZNYCH	Aktywny udział w zajęciach	
SPRAWDZIANY KSZTAŁTUJĄCE	Sprawdzian pisemny w formie pytań otwartych Aktywny udział w zajęciach	
SPRAWDZIANY PODSUMOWUJĄCE (I i II termin)	Egzamin końcowy ma formę testu jednokrotnego wyboru i obejmuje treści realizowane podczas wykładów, konwersatoriów oraz ćwiczeń. Test składa się z 80 pytań. Każde pytanie zawiera 4 odpowiedzi, z których tylko jedna jest prawidłowa. Za każdą prawidłową odpowiedź student otrzymuje 1 punkt. Za odpowiedź nieprawidłową lub brak odpowiedzi student otrzymuje 0 punktów. Nie stosuje się punktów ujemnych. Maksymalna liczba punktów możliwych do uzyskania wynosi 80 punktów. Warunkiem zaliczenia egzaminu jest uzyskanie co najmniej 44 punktów, tj. 55% maksymalnej liczby punktów.	
KRYTERIA EGZAMINU/ ZALICZENIA Z OCENĄ		
NA OCENĘ 3,0	44–51 pkt	55,00–63,75%
NA OCENĘ 3,5	52–59 pkt	65,00–73,75%

BIOLOGIA ROZWOJU PRENATALNEGO

NA OCENĘ 4,0	60–67 pkt	75,00–83,75%
NA OCENĘ 4,5	68–75 pkt	85,00–93,75%
NA OCENĘ 5,0	76–80 pkt	95,00–100%

LITERATURA OBOWIĄZKOWA

[1] Moore K.L., Persaud T.V.N., Torchia M.G. — Embriologia i wady wrodzone. Od zapłodnienia do urodzenia., Wrocław, 2021, Elsevier Urban&Partner

LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA

[1] Bartel H. Embriologia. Wyd. 6 zmienione i uzupełnione. Warszawa: PZWL Wydawnictwo Lekarskie; 2020. [2] Torchia M.G., Persaud T.V.N. *The Developing Human: Clinically Oriented Embryology*. 12th ed. Elsevier, 2024.