



UNIwersYTET  
Andrzeja Frycza Modrzewskiego  
w Krakowie

## Collegium Medicum Wydział Lekarski

### KARTA PRZEDMIOTU

Nazwa kierunku: Kierunek lekarski  
Poziom: Studia jednolite magisterskie  
Forma: Studia stacjonarne  
Rok akademicki: 2024/2025  
Język studiów: polski

| NAZWA PRZEDMIOTU     |   |
|----------------------|---|
| NAZWA PRZEDMIOTU     | Genetyka  |
| LICZBA PUNKTÓW ECTS  | 3   |
| JĘZYK WYKŁADOWY      | Polski  |
| PROWADZĄCY           | dr hab. Anna Sadakierska-Chudy, prof. UAFM  |
| OSOBA ODPOWIEDZIALNA | dr hab. Anna Sadakierska-Chudy, prof. UAFM  |
| LICZBA GODZIN        |   |
| WYKŁADY              | 30 godz.  |
| ĆWICZENIA            | 15 godz.  |
| CELE PRZEDMIOTU      |   |
| CEL 1                | Poznanie zasad dziedziczenia oraz udziału czynników genetycznych w etiopatogenezie chorób różnych układów. Zapoznanie ze specjalistycznym mianownictwem dysmorfologicznym.  |
| CEL 2                | Zapoznanie z metodami diagnostycznymi wykrywającymi mutacje genowe i chromosomowe odpowiedzialne za choroby dziedziczne i nowotworowe. Poznanie podstawowych metod cytogenetycznych i cytogenetyki molekularnej, zasad zapisu cytogenetycznego i interpretacji wyników. |

| NAZWA PRZEDMIOTU   |   |
|--------------------|---|
| <b>CEL 3</b>       | Poznanie wskazań do wykonania poszczególnych badań genetycznych w diagnostyce pre- i postnatalnej. Przedstawienie problemów etyczno-moralnych i prawnych związanych z diagnostyką i poradnictwem genetycznym. |
| EFEKTY UCZENIA SIĘ |   |
| <b>MW1</b>         | <b>Wiedza:</b> Student zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki.   |
| <b>MW2</b>         | <b>Wiedza:</b> Student opisuje zjawiska sprzężenia i współdziałania genów.  |
| <b>MW3</b>         | <b>Wiedza:</b> Student opisuje prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci.   |
| <b>MW4</b>         | <b>Wiedza:</b> Student opisuje budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy.  |
| <b>MW5</b>         | <b>Wiedza:</b> Student zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej.                   |
| <b>MW6</b>         | <b>Wiedza:</b> Student zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh.  |
| <b>MW7</b>         | <b>Wiedza:</b> Student opisuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów onkogenezy.  |
| <b>MW8</b>         | <b>Wiedza:</b> Student zna czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji.  |
| <b>MW9</b>         | <b>Wiedza:</b> Student zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe.   |
| <b>MU1</b>         | <b>Umiejętności:</b> Student analizuje krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka oraz ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi.                                      |
| <b>MU2</b>         | <b>Umiejętności:</b> Student identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych.  |

| NAZWA PRZEDMIOTU   |  |
|--|--|
| MU3  | <b>Umiejętności:</b> Student potrafi podjąć decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych.  |
| WYMAGANIA WSTĘPNE  |  |
| <p><b>[1]</b> Znajomość związków organicznych budujących ludzki organizm. Umiejętność charakterystyki podstawowych procesów komórkowych ważnych dla prawidłowego funkcjonowania organizmu człowieka.</p> <p><b>[2]</b> Znajomość cytobiologii i podstaw genetyki oraz znajomość podstawowych mechanizmów genetycznych.</p> |  |
| TRZĘCI PROGRAMOWE  | SZCZEGÓŁOWY OPIS BLOKÓW TEMATYCZNYCH   |
| WYKŁAD 1   | Podstawy genetyki molekularnej: struktura kwasów nukleinowych, synteza i organizacja DNA, struktura i funkcja genów ekspresja informacji genetycznej.                                |
| WYKŁAD 2   | Struktura genomu człowieka. Zmienność genetyczna: mutacje i polimorfizmy. Mechanizmy naprawy DNA.  |
| WYKŁAD 3   | Prawa Mendla i modele dziedziczenia. Dziedziczenie autosomalne dominujące i recesywne. Odstępstwa od praw Mendla (sprzężenie i współdziałania genów).                                |
| WYKŁAD 4   | Dziedziczenie sprzężone z płcią. Dziedziczenie wielogenowe i wpływ środowiska. Dziedziczenie niemendrowskie.   |
| WYKŁAD 5   | Aberracje chromosomowe liczbowe i strukturalne. Metody analizy chromosomów - cytogenetyka klasyczna i molekularna.   |
| WYKŁAD 6   | Choroby chromosomowe – zespoły uwarunkowane aberracjami liczbowymi i strukturalnymi.   |
| WYKŁAD 7   | Epigenetyka: metylacja DNA, posttranslacyjne modyfikacje histonów, epigenetyczna regulacja ekspresji genów, piętnowanie genomowe i inaktywacja chromosomu X. Epigenetyka nowotworów. |

| NAZWA PRZEDMIOTU |   |
|------------------|---|
| WYKŁAD 8         | Farmakogenetyka i medycyna spersonalizowana: badania polimorfizmów genetycznych enzymów biorących udział w metabolizmie leków i indywidualizacja prewencji i terapii chorób.  |
| WYKŁAD 9         | Genetyczne choroby metaboliczne. Błędy metabolizmu aminokwasów, węglowodanów i lipidów. Lizosomalne choroby spichrzeniowe. Zaburzenie przemian metali ciężkich. Diagnostyka wad metabolicznych.   |
| WYKŁAD 10        | Immunogenetyka. Genetycznie uwarunkowana różnorodności przeciwciał i antygenów. Genetycznie uwarunkowane zespoły niedoboru odporności.  |
| WYKŁAD 11        | Genetyka nowotworów. Geny supresorowe, mutatorowe i onkogeny. Etapy transformacji nowotworowej. Zespoły rodzinnych predyspozycji do zachorowania na nowotwory.  |
| WYKŁAD 12        | Choroby neurogenetyczne: wpływ czynników genetycznych na dysfunkcje układu nerwowego. Diagnostyka molekularna chorób neurogenetycznych.   |
| WYKŁAD 13        | Determinacja płci człowieka. Zaburzenia różnicowania płci.  |
| WYKŁAD 14        | Genetyczne przyczyny niepłodności. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna. Aspekty etyczne i prawne diagnostyki prenatalnej.   |
| WYKŁAD 15        | Leczenie chorób genetycznych – terapia genowa, perspektywy i ograniczenia.  |
| ĆWICZENIE 1      | Omówienie zasad bezpieczeństwa pracy w laboratorium. Organizacja ćwiczeń i zasady zaliczenia przedmiotu.<br><br><b>Izolacja DNA z komórek nabłonka.</b> Zasady pobierania i postępowania z materiałem pobieranym do badań genetycznych. |

| NAZWA PRZEDMIOTU                                     |  |
|--|--|
| <b>ĆWICZENIE 2</b>                                   | <p><b>Oznaczanie polimorfizmu insercyjno-delecyjnego (I/D) genu ACE za pomocą reakcji PCR.</b></p> <p>Warianty PCR, analiza długości fragmentów restrykcyjnych i interpretacja wyników w oparciu o analizę przypadków.</p>   |
| <b>ĆWICZENIE 3</b>                                   | <p><b>Elektroforetyczna detekcja polimorfizmu insercyjno-delecyjnego genu ACE.</b></p> <p>Elektroforeza żelowa: przygotowanie żelu agarozowego i produktów PCR, rozdział i omówienie wyników.</p> <p><b>Genetyka populacyjna:</b> szacowanie częstości alleli i genotypów; rozwiązywanie zadań genetycznych.</p> |
| <b>ĆWICZENIE 4</b>                                   | <p><b>Cytogenetyka klasyczna</b> – rodzaj materiału wykorzystywanego w badaniach cytogenetycznych, techniki barwienia chromosomów. Analiza kariotypu i zapis zgodnie z <b>nomenklaturą ISCN</b>.</p>   |
| <b>ĆWICZENIE 5</b>                                   | <p><b>Poradnictwo genetyczne</b> – historia rodzinna i obliczanie ryzyka genetycznego. Praktyczne wykorzystanie bazy danych.</p>   |
| METODY DYDAKTYCZNE                                   |  |
| <b>M1</b>  | Wykład,  |
| <b>M2</b>  | Ćwiczenie laboratoryjne,   |
| <b>M3</b>  | Dyskusja,  |
| <b>M4</b>  | Rozwiązywanie zadań,   |
| <b>M5</b>  | Analiza przypadku.   |
| NAKŁAD PRACY STUDENTA                                |  |
| <b>GODZINY KONTAKTOWE Z NAUCZYCIELEM AKADEMICKIM</b> | 45 godzin  |

## NAZWA PRZEDMIOTU

|  |  |
|--|--|
| <b>GODZINY BEZ<br/>UDZIAŁU<br/>NAUCZYCIELA<br/>AKADEMICKIEGO</b> | Przygotowanie do zajęć: 10 godzin<br>Opracowanie wyników: 5 godzin<br>Przygotowanie do egzaminu: 30 godzin |
| <b>SUMARYCZNA LICZBA<br/>GODZIN DLA<br/>PRZEDMIOTU</b>           | 90 godzin  |

## REGULAMIN ZAJĘĆ I WARUNKI ZALICZENIA

[1] Wykłady i ćwiczenia są obowiązkowe. Ewentualna nieobecność podlega odrobieniu w formie uzgodnionej z prowadzącym.

[2] Warunkiem zaliczenia ćwiczeń jest obecność i aktywny w nich udział, oraz zaliczenie kolokwium.

[3] Szczególnie istotna jest obecność na ćwiczeniu nr 1, ponieważ podczas tego ćwiczenia izolowany jest własny materiał genetyczny z którego student korzystać będzie podczas kolejnych ćwiczeń.

[4] Odrobienie ćwiczeń z inną grupą studencką jest możliwe jedynie w wyjątkowych, uzasadnionych przypadkach i wyłącznie po uprzednim uzgodnieniu terminu z osobą prowadzącą.

[5] Nieobecność na ćwiczeniu musi być usprawiedliwiona zwolnieniem lekarskim, a ćwiczenie musi być zaliczone przed przystąpieniem do kolejnego ćwiczenia, w formie ustalonej przez prowadzącego.

[6] Warunkiem dopuszczenia do kolokwium jest obecność na wszystkich ćwiczeniach. Kolokwium w formie pisemnej obejmować będzie wyłącznie materiał z ćwiczeń i odbędzie się najpóźniej dwa tygodnie po zakończeniu cyklu ćwiczeń dla wszystkich grup.

[7] W przypadku niezaliczenia kolokwium, kolokwium poprawkowe w formie pisemnej odbędzie się nie później niż 1 tydzień po terminie pierwszego kolokwium.

[8] Kolokwium będzie miało formę 5 zadań (0-4 pkt za zadanie). Warunkiem zaliczenia będzie uzyskanie min. 11 punktów, przy maksimum jednym zadaniu ocenionym na 0.

[9] Studenci którzy uzyskają z kolokwium 18-20 punktów i zdadzą egzamin, będą mieli podniesioną ocenę końcową z przedmiotu o 0,5 stopnia. Nie dotyczy to wyniku z kolokwium poprawkowego.

[10] Zaliczenie ćwiczeń zgodnie z pkt 2 regulaminu zajęć jest warunkiem niezbędnym dopuszczenia do egzaminu.

[10] Egzamin z przedmiotu w formie ustnej obejmować będzie zarówno materiał z wykładów jak i ćwiczeń.

[11] Egzamin składać się będzie z 5 pytań, ocenianych w skali 0-3 pkt.

Warunkiem zdania egzaminu jest uzyskanie min. 8 punktów.

[12] Forma i warunki zaliczenia egzaminu poprawkowego będą takie same jak podane powyżej (pkt. 11).

[13] Ocena z egzaminu będzie końcową oceną z przedmiotu. Ocena końcowa może zostać podwyższona na zasadach określonych w pkt 9 regulaminu.

## NAZWA PRZEDMIOTU

### METODY OCENY POSTĘPU STUDENTÓW

|  |  |
|--|--|
| <b>W ZAKRESIE WIEDZY</b>                         | Egzamin ustny.   |
| <b>W ZAKRESIE UMIEJĘTNOŚCI</b>                   | Egzamin ustny.<br>Rysowanie rodowodu w oparciu o analizę przypadku.<br>Szacowanie ryzyka ujawnienia się danej choroby u potomstwa i podaje wskazania do wykonania badań genetycznych (prenatalnych i postnatalnych) w oparciu o predyspozycje rodzinne.<br>Zapisywanie kariotypu w oparciu o wynik badania cytogenetycznego.<br>Szacowanie częstości alleli i rozwoju choroby w populacji. |
| <b>SPRAWDZIANY PODSUMOWUJĄCE (I i II termin)</b> | <b>Termin I:</b> forma ustna.<br><b>Termin II (egzamin poprawkowy):</b> forma ustna.   |

### KRYTERIA EGZAMINU/ ZALICZENIA Z OCENĄ

|                     |                  |
|---------------------|------------------|
| <b>NA OCENĘ 3,0</b> | <b>8 pkt</b>     |
| <b>NA OCENĘ 3,5</b> | <b>9 pkt</b>     |
| <b>NA OCENĘ 4,0</b> | <b>10-11 pkt</b> |
| <b>NA OCENĘ 4,5</b> | <b>12-13 pkt</b> |
| <b>NA OCENĘ 5,0</b> | <b>14-15 pkt</b> |

### LITERATURA OBOWIĄZKOWA

[1] Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. — Genetyka medyczna, Urban&Partner, Wrocław, 2021.

### LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA

[1] Fletcher H, Hickey I, Winter P. — *Krótkie wykłady Genetyka*, PWN, Warszawa, 2010;

[2] Tobias ES, Connor JM, Ferguson-Smith M: - *Genetyka medyczna*. Wyd. III, Wydawnictwo Lekarskie PZWL , Warszawa 2013;

[3] Bal J.: *Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej*. Wyd. III, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2013.