

| 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.                                         |
| M4                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | <b>Umiejętności:</b> Student szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych. |
| WYMAGANIA WSTĘPNE                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                           |
| <p>[1] Znajomość związków organicznych budujących ludzki organizm. Umiejętność charakterystyki podstawowych procesów komórkowych ważnych dla prawidłowego funkcjonowania organizmu człowieka.</p> <p>[2] Znajomość cytobiologii i podstaw genetyki oraz znajomość podstawowych mechanizmów genetycznych.</p> |                                                                                                                                                           |
| TREŚCI 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.                                                                      |

| NAZWA PRZEDMIOTU |                                                                                                                                                                                                                                         |
|------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| WYKŁAD 7         | Epigenetyka: metylacja DNA, posttranslacyjne modyfikacje histonów, epigenetyczna regulacja ekspresji genów, piętnowanie genomowe i inaktywacja chromosomu X. Epigenetyka nowotworów.                                                    |
| 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. Szczepionki wektorowe i mRNA                                                                                                                                 |
| 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                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|-----------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ĆWICZENIE 2                                   | <p><b>Oznaczanie polimorfizmu insercyjno-delecyjnego (I/D) genu <i>ACE</i> za pomocą reakcji PCR.</b></p> <p>Warianty PCR, analiza długości fragmentów restrykcyjnych i interpretacja wyników w oparciu o analizę przypadków.</p>                                                                                       |
| ĆWICZENIE 3                                   | <p><b>Elektroforetyczna detekcja polimorfizmu insercyjno-delecyjnego genu <i>ACE</i>.</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> |
| ĆWICZENIE 4                                   | <p><b>Cytogenetyka klasyczna</b> – rodzaj materiału wykorzystywanego w badaniach cytogenetycznych, techniki barwienia chromosomów. Analiza kariotypu i zapis zgodnie z <b>nomenklaturą</b> ISCN.</p>                                                                                                                    |
| ĆWICZENIE 5                                   | <p><b>Poradnictwo genetyczne</b> – historia rodzinna i obliczanie ryzyka genetycznego. Cechy dysmorficzne. Praktyczne wykorzystanie genetycznych bazy danych.</p>                                                                                                                                                       |
| METODY DYDAKTYCZNE                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|                                               | Wykład,                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|                                               | Ćwiczenie laboratoryjne,                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|                                               | Dyskusja,                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|                                               | Rozwiązywanie zadań,                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|                                               | Analiza przypadku.                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| NAKŁAD PRACY STUDENTA                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| GODZINY KONTAKTOWE Z NAUCZYCIELEM AKADEMICKIM | 45 godzin                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| GODZINY BEZ UDZIAŁU NAUCZYCIELA AKADEMICKIEGO | <p>Przygotowanie do zajęć: 10 godzin</p> <p>Opracowanie wyników: 5 godzin</p> <p>Przygotowanie do egzaminu: 30 godzin</p>                                                                                                                                                                                               |

| NAZWA PRZEDMIOTU                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|
| SUMARYCZNA LICZBA GODZIN DLA PRZEDMIOTU                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 90 godzin      |
| REGULAMIN ZAJĘĆ I WARUNKI ZALICZENIA                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                |
| <p>[1] Wykłady i ćwiczenia są obowiązkowe. Ewentualna nieobecność podlega odrobieniu w formie uzgodnionej z prowadzącym.</p> <p>[2] Warunkiem zaliczenia ćwiczeń jest obecność i aktywny w nich udział, oraz zaliczenie kolokwium.</p> <p>[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.</p> <p>[4] Odrobienie ćwiczeń z inną grupą studencką jest możliwe jedynie w wyjątkowych, uzasadnionych przypadkach i <b>wyłącznie</b> po uprzednim uzgodnieniu terminu z osobą prowadzącą.</p> <p>[5] Nieobecność na ćwiczeniu musi być usprawiedliwiona zwolnieniem lekarskim, a ćwiczenie musi być zaliczone przed przystąpieniem do kolejnego ćwiczenia, w formie ustalonej przez prowadzącego.</p> <p>[6] Warunkiem dopuszczenia do kolokwium jest obecność na <b>wszystkich</b> ćwiczeniach. Kolokwium w formie pisemnej obejmować będzie wyłącznie materiał z ćwiczeń i odbędzie się najpóźniej dwa tygodnie po zakończeniu cyklu ćwiczeń dla wszystkich grup.</p> <p>[7] W przypadku niezaliczenia kolokwium, kolokwium poprawkowe w formie pisemnej odbędzie się nie później niż 1 tydzień po terminie pierwszego kolokwium.</p> <p>[8] Kolokwium będzie miało formę 5 zadań (0-4 pkt za zadanie). Warunkiem zaliczenia będzie uzyskanie <b>min. 11 punktów</b>, przy <b>maksimum jednym zadaniu ocenionym na 0</b>.</p> <p>[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.</p> <p>[10] Zaliczenie ćwiczeń zgodnie z pkt 2 regulaminu zajęć jest warunkiem <b>niezbędnym dopuszczenia do egzaminu</b>.</p> <p>[10] Egzamin z przedmiotu w formie ustnej obejmować będzie zarówno materiał z wykładów jak i ćwiczeń.</p> <p>[11] Egzamin składać się będzie z 5 pytań, ocenianych w skali 0-3 pkt. Warunkiem zdania egzaminu jest uzyskanie min. 8 punktów.</p> <p>[12] Forma i warunki zaliczenia egzamin poprawkowego będą takie same jak podane powyżej (pkt. 11).</p> <p>[13] Ocena z egzaminu będzie końcową oceną z przedmiotu. Ocena końcowa może zostać podwyższona na zasadach określonych w pkt 9 regulaminu.</p> |                |
| METODY OCENY POSTĘPU STUDENTÓW                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                |
| W ZAKRESIE WIEDZY                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | Egzamin ustny. |

| NAZWA PRZEDMIOTU                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>W ZAKRESIE UMIEJĘTNOŚCI</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | <p>Egzamin ustny.</p> <p>Rysowanie rodowodu w oparciu o analizę przypadku.</p> <p>Szacowanie ryzyka ujawnienia się danej choroby u potomstwa i podaje wskazania do wykonania badań genetycznych (prenatalnych i postnatalnych) w oparciu o predyspozycje rodzinne.</p> <p>Zapisywanie kariotypu w oparciu o wynik badania cytogenetycznego.</p> <p>Szacowanie częstości alleli i rozwoju choroby w populacji.</p> |
| <b>SPRAWDZIANY PODSUMOWUJĄCE (I i II termin)</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | <p><b>Termin I:</b> forma ustna.</p> <p><b>Termin II (egzamin poprawkowy):</b> forma ustna.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 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                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| <p>[1] Fletcher H, Hickey I, Winter P. — <i>Krótkie wykłady Genetyka</i>, PWN, Warszawa, 2010;</p> <p>[2] Tobias ES, Connor JM, Ferguson-Smith M: - <i>Genetyka medyczna</i>. Wyd. III, Wydawnictwo Lekarskie PZWL , Warszawa 2013;</p> <p>[3] Bał J.: <i>Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej</i>. Wyd. III, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2013.</p> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |