

KARTA PRZEDMIOTU

Wydział Lekarski i Nauk o Zdrowiu
Kierunek studiów: Lekarski
Forma studiów: Stacjonarne
Stopień studiów: Magisterskie, jednolite
Specjalności: Bez specjalności
Rok akademicki: 2023/2024

GENETYKA	
NAZWA PRZEDMIOTU	Genetyka
LICZBA PUNKTÓW ECTS	3
JĘZYK WYKŁADOWY	Polski
PROWADZĄCY	dr hab. Anna Sadakierska-Chudy, prof. KAAFAM
OSOBA ODPOWIEDZIALNA	dr hab. Anna Sadakierska-Chudy, prof. KAAFAM
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.
CEL 3	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	
MW1	Wiedza: Student zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki.
MW2	Wiedza: Student opisuje zjawiska sprzężenia i współdziałania genów.
MW3	Wiedza: Student opisuje prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci.

GENETYKA

MW4	Wiedza: Student opisuje budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy.
MW5	Wiedza: Student zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej.
MW6	Wiedza: Student zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh.
MW7	Wiedza: Student opisuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów onkogenezy.
MW8	Wiedza: Student zna czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji.
MW9	Wiedza: Student zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe.
MU1	Umiejętności: Student analizuje krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka oraz ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi.
MU2	Umiejętności: Student identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych.
MU3	Umiejętności: Student potrafi podjąć decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych.
MU4	Umiejętności: Student szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych.

WYMAGANIA WSTĘPNE

[1] Znajomość związków organicznych budujących ludzki organizm. Umiejętność charakterystyki podstawowych procesów komórkowych ważnych dla prawidłowego funkcjonowania organizmu człowieka.

[2] Znajomość cytobiologii i podstaw genetyki oraz znajomość podstawowych mechanizmów genetycznych.

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).

GENETYKA

WYKŁAD 4	Dziedziczenie sprzężone z płcią. Dziedziczenie wielogenowe i wpływ środowiska. Dziedziczenie niemendłowskie.
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.
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. Izolacja DNA z komórek nabłonka. Zasady pobierania i postępowania z materiałem pobieranym do badań genetycznych.
ĆWICZENIE 2	Oznaczanie polimorfizmu insercyjno-delecyjnego (I/D) genu ACE za pomocą reakcji PCR. Warianty PCR, analiza długości fragmentów restrykcyjnych i interpretacja wyników w oparciu o analizę przypadków.

GENETYKA	
ĆWICZENIE 3	<p>Elektroforetyczna detekcja polimorfizmu insercyjno-delecyjnego genu ACE. Elektroforeza żelowa: przygotowanie żelu agarozowego i produktów PCR, rozdział i omówienie wyników. Genetyka populacyjna: szacowanie częstości alleli i genotypów; rozwiązywanie zadań genetycznych.</p>
ĆWICZENIE 4	<p>Cytogenetyka klasyczna – rodzaj materiału wykorzystywanego w badaniach cytogenetycznych, techniki barwienia chromosomów. Analiza kariotypu i zapis zgodnie z nomenklaturą ISCN.</p>
ĆWICZENIE 5	<p>Poradnictwo genetyczne – historia rodzinna i obliczanie ryzyka genetycznego. Praktyczne wykorzystanie bazy danych.</p>
METODY DYDAKTYCZNE	
	<p>Wykład, Ćwiczenie laboratoryjne, Dyskusja, Rozwiązywanie zadań, Analiza przypadku.</p>
NAKŁAD PRACY STUDENTA	
GODZINY KONTAKTOWE Z NAUCZYCIELEM AKADEMICKIM	45 godzin
GODZINY BEZ UDZIAŁU NAUCZYCIELA AKADEMICKIEGO	<p>Przygotowanie do zajęć: 10 godzin Opracowanie wyników: 5 godzin Przygotowanie do egzaminu: 30 godzin</p>
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 wyłącznie 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>	

GENETYKA

[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 egzamin 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.

METODY OCENY POSTĘPU STUDENTÓW

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

KRYTERIA EGZAMINU/ ZALICZENIA Z OCENĄ

NA OCENĘ 3,0	8 pkt
NA OCENĘ 3,5	9 pkt
NA OCENĘ 4,0	10-11 pkt
NA OCENĘ 4,5	12-13 pkt
NA OCENĘ 5,0	14-15 pkt

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.