

WYDZIAŁ MEDYCZNY

KARTA PRZEDMIOTU**Nazwa przedmiotu w języku polskim:** GENETYKA 2**Nazwa przedmiotu w języku angielskim:** GENETICS 2**Kierunek studiów (jeśli dotyczy):** lekarski**Specjalność (jeśli dotyczy):** n/d**Poziom i forma studiów:** I-II stopień / jednolite studia magisterskie*, stacjonarna / niestacjonarna***Rodzaj przedmiotu:** obowiązkowy / wybieralny / ogólnouczelniany ***Kod przedmiotu:****Grupa kursów:** TAK / NIE*

	Wykład	Ćwiczenia	Laboratorium	Projekt	Seminarium
Liczba godzin zajęć zorganizowanych w Uczelni (ZZU)	30	30			
Liczba godzin całkowitego nakładu pracy studenta (CNPS)	52	52			
Forma zaliczenia	Egzamin / zaliczenie na ocenę*	Egzamin / zaliczenie na ocenę*	Egzamin / zaliczenie na ocenę*	Egzamin / zaliczenie na ocenę*	Egzamin / zaliczenie na ocenę*
Dla grupy kursów zaznaczyć kurs końcowy (X)					
Liczba punktów ECTS	2	2			
w tym liczba punktów odpowiadająca zajęciom o charakterze praktycznym (P)		2			
w tym liczba punktów ECTS odpowiadająca zajęciom wymagającym bezpośredniego udziału nauczycieli lub innych osób prowadzących zajęcia (BU)	1	1,4			

*niepotrzebne skreślić

Forma ćwiczeń - laboratorium (grupa 12-sto osobowa): 30h

WYMAGANIA WSTĘPNE W ZAKRESIE WIEDZY, UMIEJĘTNOŚCI I KOMPETENCJI SPOŁECZNYCH

1. Znajomość anatomii, fizjologii, patofizjologii, biochemii i biologii molekularnej
2. Posiadanie umiejętności wyszukiwania informacji naukowych w czasopismach
3. Posiadanie umiejętności pracy w grupie
4. Posiadanie umiejętności korzystania z narzędzi pracy na odległość

CELE PRZEDMIOTU

1. Zrozumienie mechanizmów dziedziczenia, etiologii i symptomatologii oraz zasad postępowania lekarskiego w chorobach o podłożu genetycznym.
2. Poznanie możliwości i wskazań do poradnictwa genetycznego, badań cytogenetycznych, badań molekularnych oraz diagnostyki prenatalnej, zarówno w przypadku rzadkich chorób genetycznych, niepowodzeń rozrodu jak i chorób powszechnie występujących w tym nowotworów.
3. Poznanie mianownictwa genetycznego, zasad tworzenia, opisywania i interpretowania rodowodów, opisywania i interpretacji wyników badań genetycznych, nauczanie się zasad stawiania rozpoznania chorób genetycznych.
4. Zapoznanie się z podstawami prawnymi i zasadami etycznymi związanymi z diagnostyką i poradnictwem genetycznym.

PRZEDMIOTOWE EFEKTY UCZENIA SIĘ

Z zakresu wiedzy absolwent zna i rozumie:

1. **C.W1** podstawowe pojęcia z zakresu genetyki;
2. **C.W2** zjawiska sprzężenia i współdziałania genów;
3. **C.W3** prawidłowy kariotyp człowieka i różne typy determinacji płci;
4. **C.W4** budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenyzy;
5. **C.W5** zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej;
6. **C.W6** uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh;
7. **C.W7** aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenyzy i nowotworów;
8. **C.W8** czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji;
9. **C.W9** podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe;
10. **C.W11** genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe;

Z zakresu umiejętności absolwent potrafi:

1. **C.U1** analizować krzyżówki genetyczne i rodowody cech oraz chorób człowieka, a także oceniać ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi;
2. **C.U2** identyfikować wskazania do wykonania badań prenatalnych;
3. **C.U3** podejmować decyzje o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych;
4. **C.U4** wykonywać pomiary morfometryczne, analizować morfogram i zapisywać kariotypy chorób;

5. **C.U5** szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych

Z zakresu kompetencji społecznych absolwent jest gotów do:

1. **K.1.5** dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych;
2. **K.1.6** propagowania zachowań prozdrowotnych;
3. **K.1.7** korzystania z obiektywnych źródeł informacji;
4. **K.1.8** formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji;
5. **K.1.9** wdrażania zasad koleżeństwa zawodowego i współpracy w zespole specjalistów, w tym z przedstawicielami innych zawodów medycznych, także w środowisku wielokulturowym i wielonarodowościowym;
6. **K.1.10** formułowania opinii dotyczących różnych aspektów działalności zawodowej;

TREŚCI PROGRAMOWE		
Forma zajęć - wykład		Liczba godzin
Wy1	Organizacja wykładów, zasady zaliczenia przedmiotu. Podstawy budowy, funkcji i organizacji materiału genetycznego człowieka.	2
Wy2	Podstawy mutagenetyki, typy mutacji i ich wpływ na choroby występujące u człowieka.	2
Wy3	Cytogenetyka kliniczna. Aberracje chromosomowe i ich wpływ na choroby występujące u człowieka	2
Wy4	Dziedziczenie autosomalne dominujące i recesywne na przykładzie wybranych chorób	2
Wy5	Dziedziczenie sprzężone z płcią, zaburzenia determinacji płci	2
Wy6	Dziedziczenie wieloczynnikowe, choroby kompleksowe	2
Wy7	Inne typy dziedziczenia: mitochondrialne, piętnowanie genomowe, ekspansja powtórzeń, na przykładach wybranych chorób człowieka.	2
Wy8	Czynniki genetyczne w etiologii chorób poszczególnych układów	2
Wy9	Genetyka chorób nowotworowych – wybrane zagadnienia	2
Wy10	Neurogenetyka – wybrane zagadnienia	2
Wy11	Metody diagnostyczne w genetyce: cytogenetyczne i molekularne	2
Wy12	Uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh;	2
Wy13	Epigenetyka	2
Wy14	Kierunki rozwoju genetyki klinicznej; próby terapii genowej, szczepionki genetyczne, medycyna personalizowana	2
Wy15	Rola genetyki w rozwoju medycyny personalizowanej - wybrane zagadnienia.	2
Suma godzin		30

Forma zajęć - ćwiczenia		Liczba godzin
Ćw1	Organizacja ćwiczeń. Zasady zaliczenia przedmiotu. Podstawy genetyki klinicznej. Podstawy dysmorfologii.	2
Ćw2- Ćw3	Choroby wywołane aberracjami liczbowymi chromosomów. Cytogenetyka klasyczna. Choroby wywołane aberracjami strukturalnymi chromosomów. Aberracje liczbowe i strukturalne chromosomów płci. Cytogenetyka molekularna.	4
Ćw4	Zaburzenia płodności. Diagnostyka prenatalna.	2
Ćw5	Choroby mono- i wielogenowe. Choroby dziedziczone autosomalnie dominująco.	2
Ćw6	Choroby dziedziczone autosomalnie recesywnie.	2

Ćw7	Choroby sprzężone z chromosomem X.	2
Ćw8	Onkogenetyka.	2
Ćw9	Zaburzenia różnicowania płci.	2
Ćw10	Dziedziczenie wieloczynnikowe. Teratogeneza.	2
Ćw11	Immunogenetyka.	2
Ćw12	Zajęcia w laboratorium – zapoznanie w praktyce z metodami diagnostycznymi w genetyce – cytogenetycznymi i molekularnymi.	2
Ćw13	Internetowe bazy danych genetycznych i ich zastosowanie w praktyce klinicznej	2
Ćw14	Aspekty etyczne i prawne badań genetycznych	2
Ćw15	Kolokwium zaliczeniowe dopuszczające do egzaminu.	2
	Suma godzin	30

STOSOWANE NARZĘDZIA DYDAKTYCZNE

N1. Prezentacje multimedialne na wykładzie.

N2. Pokazy filmowe.

N3. Programy komputerowe.

N4. Zajęcia w laboratorium.

OCENA OSIĄGNIĘCIA PRZEDMIOTOWYCH EFEKTÓW UCZENIA SIĘ

Oceny (F – formująca (w trakcie semestru), P – podsumowująca (na koniec semestru))	Numer efektu uczenia się	Sposób oceny osiągnięcia efektu uczenia się
F1	C.W1, C.W2, C.W3, C.W4, C.W5, C.W6, C.W7, C.W8, C.W9, C.W11, K.1.5. – K.1.10	Egzamin.
F2	C.U1, C.U2, C.U3, C.U4, C.U5, K.1.5. – K.1.10	Ocena średnia z ocen cząstkowych otrzymanych za ćwiczenia, kolokwium zaliczeniowe.
P: średnia ocen cząstkowych: $2/3 F1 + 1/3 F2$		

LITERATURA PODSTAWOWA I UZUPEŁNIAJĄCA

LITERATURA PODSTAWOWA:

1. Jorde, Carey, Bamshad, Genetyka Medyczna. Edra Urban&Partner Wrocław 2021.
2. Jerzy Bał, Genetyka medyczna i molekularna. PWN 2017
3. Tobias, Connor, Ferguson-Smith, Genetyka medyczna, Wydawnictwo Lekarskie PZWL 2013

LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA:

1. Monografia pod redakcją Jana Lubińskiego. Genetyka kliniczna nowotworów 2018
<http://www.genetyka.com/wp-content/uploads/2019/02/Genetyka-Kliniczna-Nowotworów-2018.pdf>
2. Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna. L. Korniszewski. PZWL 2005
3. Genetycznie uwarunkowane zaburzenia rozwoju dzieci pod redakcją R.Śmigła, K.Szczałuby, Warszawa 2021

OPIEKUN PRZEDMIOTU I OSOBY PROWADZĄCE

Opiekun przedmiotu: dr n. med. Anna Błońska e-mail: blonskaanna@hotmail.com