

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)	125				
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)	X				
Liczba punktów ECTS	5				
w tym liczba punktów odpowiadająca zajęciom o charakterze praktycznym (P)	3,0				
w tym liczba punktów ECTS odpowiadająca zajęciom wymagającym bezpośredniego udziału nauczycieli lub innych osób prowadzących zajęcia (BU)	2,7				

\*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, nauczenie 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:

- C.W1** prawidłowy kariotyp człowieka i różne typy determinacji płci;
- C.W2** genetyczne przyczyny dziedzicznych predyspozycji do nowotworów;
- C.W3** zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej;
- C.W4** uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh;
- C.W5** genetyczne uwarunkowania najczęstszych chorób jednogenowych, wielogenowych i wieloczynnikowych, podstawowych zespołów aberracji chromosomowych, zespołów powodowanych przez rearanżacje genomowe, polimorfizmy, zmiany epigenetyczne i posttranskrypcyjne;
- C.W6** czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji;
- C.W7** genetyczne uwarunkowania wrodzonych wad rozwojowych i wybranych chorób rzadkich oraz możliwość ich profilaktyki;
- C.W8** metody diagnostyki genetycznej oraz podstawowe wskazania do ich zastosowania;
- C.W9** genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe oraz ich związek z koniecznością indywidualizacji farmakoterapii;

Z zakresu umiejętności absolwent potrafi:

- C.U1** wykreślać i analizować rodowody oraz identyfikować cechy kliniczno-rodowodowe sugerujące genetyczne podłoże chorób;
- C.U2** podejmować decyzje o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych;
- C.U3** odczytywać podstawowe wyniki badań genetycznych, w tym kariotypy;
- C.U4** określić ryzyko genetyczne w oparciu o rodowód i wynik badania genetycznego w przypadku aberracji chromosomowych, rearanżacji genomowych, chorób jednogenowych i wieloczynnikowych;

Z zakresu kompetencji społecznych absolwent jest gotów do:

**K.1.5** dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń, dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych;

**K.1.6** propagowania zachowań prozdrowotnych;

**K.1.7** korzystania z obiektywnych źródeł informacji;

**K.1.8** formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji;

**K.1.9** wdrażania zasad koleżeństwa zawodowego i współpracy w zespole, w tym z przedstawicielami innych zawodów medycznych, także w środowisku wielokulturowym i wielonarodowościowym;

**K.1.10** formułowania opinii dotyczących różnych aspektów działalności zawodowej;

<b>TREŚCI PROGRAMOWE</b>		
<b>Forma zajęć - wykład</b>		<b>a. Liczba godzin</b>
Wy1	Organizacja wykładów, zasady zaliczenia przedmiotu. Podstawy budowy, funkcji i organizacji materiału genetycznego człowieka.	2
Wy2	Podstawy mutagenyzy, 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
<b>Suma godzin</b>		<b>30</b>

<b>Forma zajęć - ćwiczenia</b>		<b>Liczba godzin</b>
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
	<b>Suma godzin</b>	<b>30</b>

### 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, K.1.5. – K.1.10	Egzamin.
F2	C.U1, C.U2, C.U3, C.U4, 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:

2. Jorde, Carey, Bamshad, Genetyka Medyczna. Edra Urban&Partner Wrocław 2021.
3. Jerzy Bał, Genetyka medyczna i molekularna. PWN 2017
4. 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:** dr n. med. Anna Błomska e-mail: blonskaanna@hotmail.com