

## AKADEMIA WSB

## KARTA PRZEDMIOTU, CYKL KSZTAŁCENIA 2023-2029

Nazwa przedmiotu  
GENETYKA

ECTS 5

## Studia

Kierunek	Stopień	Tryb	Specjalność	Specjalizacja	Profil kształcenia
Lekarski	Jednolite magisterskie	Stacjonarne, Niestacjonarne			Ogólnoakademicki

Nazwisko osoby prowadzącej (osób prowadzących)

**Koordinator przedmiotu - dr hab. n. med. i n. o zdr. Benjamin Oskar Grabarek, prof. AWSB**

Pozostali prowadzący: dr n. med. Karolina Stępień

Formy zajęć, sposób ich realizacji i przypisana im liczba godzin

Liczba punktów ECTS: 5

## A. Formy zajęć\*

- **wykład,**
- **ćwiczenia,**
- ćwiczenia kliniczne,
- laboratorium,
- praktyka,
- zajęcia online,
- konsultacje,
- zajęcia praktyczne,
- projekt

\* zaznaczyć właściwe

- wykłady i praca własna - 1,5 ECTS
- ćwiczenia i praca własna - 3,5 ECTS

Opis sposobu wyznaczania punktów ECTS:

Aktywność	Nakład pracy studenta
Udział w wykładach	20h
Udział w ćwiczeniach	50h
przygotowanie do ćwiczeń	17,5h
przygotowanie do egzaminu	20h
Zaliczenie/egzamin	5h
<b>Razem liczba godzin</b>	125 godzin
<b>Liczba punktów ECTS za moduł</b>	<b>5 ECTS</b>

## B. Sposób realizacji zajęć \*

- **zajęcia w sali dydaktycznej**
- zajęcia on-line / blended learning
- zajęcia poza pomieszczeniami dydaktycznymi (Szpital Powiatowy w Zawierciu)

\* zaznaczyć właściwe

C. Liczba godzin zgodnie z zatwierdzonym programem studiów

- wykłady = 20h
- ćwiczenia = 50h

Semestr 07

Status przedmiotu

- **obowiązkowy** / fakultatywny

Język wykładowy

Język polski

Metody dydaktyczne

- wykład informacyjny
- wykład konwersatoryjny
- PBL (ang. Problem Based Learning)
- ćwiczenia laboratoryjne
- praca w grupach
- dyskusja dydaktyczna

Forma i sposób zaliczenia oraz podstawowe kryteria oceny lub wymagania egzaminacyjne

## A. Sposób zaliczenia\*

- ustny egzamin praktyczny
- **pisemny egzamin teoretyczny**
- zaliczenie z oceną

\* właściwe zaznaczyć

<ul style="list-style-type: none"> <li>• gry dydaktyczne</li> <li>• projekt</li> </ul>	<p><b>B. Formy zaliczenia*:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>egzamin pisemny: testowy / z pytaniami (zadaniami) otwartymi / dłuższa wypowiedź pisemna</b></li> <li>• ustny egzamin teoretyczny</li> <li>• ustny egzamin praktyczny</li> <li>• <b>zaliczenie ustne / kolokwium</b></li> <li>• wykonanie pracy zaliczeniowej: przygotowanie projektu lub prezentacji / przeprowadzenie badań i prezentacja ich wyników (pisemna / ustna) / wykonanie określonej pracy praktycznej</li> <li>• <b>ustalenie oceny zaliczeniowej na podstawie ocen częściowych otrzymywanych w trakcie trwania semestru*</b></li> </ul> <p>* właściwe zaznaczyć</p>
	<p><b>C. Podstawowe kryteria</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Obowiązują wszystkie zapisy Regulaminu Studiów AWSB. Regulaminu przedmiotu oraz Regulamin Pracowni.</li> <li>• Udział we wszystkich formach zajęć jest obowiązkowy. Każda nieobecność musi zostać usprawiedliwiona, a materiał z zajęć zdany w terminie i w formie uzgodnionej z Prowadzącym.</li> <li>• Teoretyczne przygotowanie Studentów do tematów ćwiczeń.</li> <li>• Bierny udział w wykładzie.</li> <li>• Aktywny udział w ćwiczeniach i ćwiczeniach klinicznych</li> <li>• Uzyskanie z kolokwiów częściowych, „wejściówek przeprowadzanych w czasie semestru oceny 3.0 lub wyższej.</li> <li>• Uzyskanie oceny 3.0 lub wyższej z egzaminu teoretycznego.</li> <li>• Poprawnie prowadzona dokumentacja z ćwiczeń (zeszyt ćwiczeń).</li> </ul>

**Określenie przedmiotów wprowadzających wraz z wymogami wstępnymi**

**A. Wymagania formalne:** Student posiada wiedzę z zakresu biologii molekularnej i fizjologii z poprzedniego semestru oraz genetyki na poziomie szkoły ponadpodstawowej.

**B. Wymagania wstępne:** wymagane jest opanowanie wiedzy, umiejętności i kompetencji określonych dla wyszczególnionych powyżej przedmiotów.

**Cele przedmiotu**

-Zapoznanie studentów z podstawowymi pojęciami genetyki medycznej, diagnostyki genetycznej, wzorców dziedziczenia i relacji między cechami genetycznymi.

- Zapoznanie studentów z biologicznymi i molekularnymi podstawami dziedziczenia., a fenotypowymi.

- Zapoznanie studentów z możliwościami badania i modyfikacji genetycznie uwarunkowanych cech oraz dostępnych w tym celu narzędzi.

- Kształtowanie kompetencji społecznych, potrzebnych do wykonywania zawodu lekarza, zgodnie z sylwetką absolwenta.

**TREŚCI KSZTAŁCENIA (z podziałem na zajęcia w formie bezpośredniej i e-learning)**

Odniesienie do Kierunkowych/standardowych szczegółowych efektów uczenia się	PRK	Temat
<b>WYKŁADY (zajęcia w formie bezpośredniej) 20 godz.</b>		
C.W1 C.W2 C.W3 C.W4	P7U_U P7S_UW P7U_W P7S_WG	1. Zasady badań genetycznych i cytogenetycznych. Budowa chromosomów, kariotyp, abberacje chromosomów.
C.W5 C.U4 C.U5	P7U_W P7S_WG	2. Wady rozwojowe. Diagnostyka prenatalna.
C.W4 C.W9	P7U_W P7S_WG	3. Mutageniza. Genetyka nowotworów sporadycznych. Mutageniza, karcynogeneza, teratogeneza. Mechanizmy naprawy DNA.
C.W5 C.W6	P7U_W P7S_WG	4. Prawa Mendla i modele dziedziczenia. Dziedziczenie autosomalne dominujące i recesywne. Odstępstwa od praw Mendla. Podstawy genetyczne grup krwi. Układ zgodności tkankowej HLA.
C.W5 C.W6 C.W7	P7U_W P7S_WG	5. Zaburzenia genetyczne związane z determinacją płci i niepowodzeniem w rozrodzie.
C.W5 C.W9	P7U_W P7S_WG	6. Nowotwory dziedziczne, z uwzględnieniem nowotworów jelita grubego, raka piersi i jajnika, czerniaka, raka płuca, glejaków, nowotworów wieku

		dziecięcego, zespołu von Hippel-Lindau, nerwiakowłókniakowości typu NF1, NF2. Podstawy medycyny personalizowanej w onkologii. Zmiany genetyczne w komórkach guza, o podstawowym znaczeniu w doborze leczenia, rokowaniu i prognozowaniu przebiegu klinicznego choroby.
C.W5 C.W7 C.W9	P7U_W P7S_WG	7. Choroby jednogenowe - autosomalne recesywne. Choroby autosomalne – dominujące. Choroby jednogenowe sprzężone z chromosomem X. Choroby wielogenowe. Choroby chromosomowe.
C.W5 C.W7 C.W9	P7U_W P7S_WG	8. Choroby neurogenetyczne – diagnostyka molekularna i terapia.
C.W5 C.W7 C.W9	P7U_W P7S_WG	9. Leczenie chorób genetycznych – terapia genowa, perspektywy i ograniczenia.
C.W8 C.W10	P7U_W P7S_WG	10. Genetyka populacyjna.
<b>ĆWICZENIA (zajęcia w formie bezpośredniej) 50 godz.</b>		
C.W.1 C.W2	P7U_U P7S_UW	1. Budowa i funkcjonowanie chromosomu, rodzaje chromosomów. Organizacja chromatyny w jądrze komórkowym. Techniki otrzymywania chromosomów metafazowych (4h).
C.W3 C.W7 C.U3	P7U_U P7S_UW	2. Cytogenetyka. Techniki i zasady barwienia chromosomów. Przegląd technik cytogenetyki klasycznej (techniki prążkowe): GTG, CBG, AgNOR, prążki R, prążki T, prążki Q, polimorfizm chromosomowy (4h).
C.U3	P7U_U P7S_UW	3. Techniki hybrydyzacji <i>in situ</i> . Technika fluorescencyjnej hybrydyzacji <i>in situ</i> . Rodzaje sond genetycznych, zasady interpretacji wyników, Metody otrzymywania sond genetycznych (4h).
C.W4 C.U2 C.U3	P7U_U P7S_UW	4. Cytogenetyka molekularna. Techniki CGH, PRINS, <i>in situ</i> NT, GISH, 3d-FISH, fiber FISH (3h).
C.W5 C.U.4	P7U_W P7S_WG	5. Prawidłowy kariotyp człowieka i zasady jego zapisu. Tworzenie idiogramów. Zapis kariotypu prawidłowego i nieprawidłowego (10h).
C.U1 C.U2 C.U3 C.U5	P7U_U P7S_UW P7U_W P7S_WG	6. Ilościowe anomalie heterochromosomalne i ilościowe mutacje chromosomalne (3h).
C.U1 C.U2 C.U3 C.U5	P7U_U P7S_UW P7U_W P7S_WG	7. Genetyczne choroby metaboliczne (4h).
C.U1 C.U2 C.U3 C.U5	P7U_U P7S_UW P7U_W P7S_WG	8. Uwarunkowania genetyczne chorób dziedzicznych – sposoby dziedziczenia mendlowskie i niemendlowskie. Choroby autosomalne: 1) dominujące, np. płasawica Huntingtona, zespół Marfana, achondroplazja; 2) sprzężonych z chromosomem X, np. zespół Retta, DMD, daltonizm; 3) dziedziczone mitochondrialnie, np. LHON, MELAS (4h).
C.U4 C.U5	P7U_W P7S_WG	9. Pomiar morfometryczny, analiza morfogramu. Obliczanie ryzyka ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych (4h).
K.5 K.7	P7U_K P7S_KK	10. Metody wykrywania obecności czynników szkodliwych (biologicznych, chemicznych) w biosferze (2h).
C.W10	P7U_W P7S_WG	11. Organizmy modyfikowane genetycznie (GMO) – szanse i zagrożenia (2h).
K.5 K.7	P7U_K P7S_KK	12. Repetytorium (3h).
<b>Treści realizowane w formie e-learning: brak</b>		
<b>Wykaz literatury</b>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>Literatura wymagana do ostatecznego zaliczenia zajęć (zdania egzaminu):</li> </ul>		
<b>A.1. wykorzystywana podczas zajęć</b>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>Bamshad MJ, Carey JC, Jorde LB. Genetyka medyczna (red. Bogdan Kałużewski). Edra Urban&amp;Partner, wyd. 2, Wrocław, 2021</li> <li>Connor M, Ferguson-Smith M, Tobias E. Genetyka medyczna (red. A. Latos-Bieleńska), PZWL, Warszawa 2013.</li> </ul>		

**A.2. studiowana samodzielnie przez studenta**

- Bamshad MJ, Carey JC, Jorde LB. Genetyka medyczna (red. Bogdan Kałużewski). Edra Urban&Partner, wyd. 2, Wrocław, 2021
- Connor M, Ferguson-Smith M, Tobias E. Genetyka medyczna (red. A. Latos-Bieleńska), PZWL, Warszawa 2013.

**B. Literatura uzupełniająca**

- R. Śmigła, K. Szczałuby, Genetyczne uwarunkowane zaburzenia rozwoju u dzieci, Warszawa 2021
- Cohn R, Scherer S, Hamosh A. Genetics and genomics in medicine. Thompson&Thompson 2023.
- . EJode LB, Carey JC, Bamshad MJ. Medical Genetics, 6<sup>th</sup> Edition. Elsevier, 2019
- artykuły naukowe w języku angielskim zaproponowane przez koordynatora przedmiotu.

**EFEKTY UCZENIA SIĘ**

Nr efektu	Opis efektu uczenia się	Odniesienie do kierunkowych/standardowych szczegółowych efektów uczenia się	PRK
<b>Wiedza:</b>			
W01	Student definiuje podstawowe pojęcia z zakresu genetyki	C.W1	P7U_U P7S_UW
W02	Student opisuje zjawiska sprzężenia i współdziałania genów	C.W2	P7U_U P7S_UW
W03	Student wskazuje prawidłowy kariotyp człowieka i różne typy determinacji płci	C.W3	P7U_W P7S_WG
W04	Student omawia budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenyzy	C.W4	P7U_W P7S_WG
W05	Student wylicza zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowego informacji genetycznej	C.W5	P7U_W P7S_WG
W06	Student omawia uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh	C.W6	P7U_W P7S_WG
W07	Student definiuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenezy i nowotworów	C.W7	P7U_W P7S_WG
W08	Student wskazuje czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji	C.W8	P7U_W P7S_WG
W09	Student omawia podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe	C.W9	P7U_W P7S_WG
W10	Student wskazuje korzyści i zagrożenia wynikające z obecności w ekosystemie organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO)	C.W10	P7U_W P7S_WG
<b>Umiejętności:</b>			
U01	Student analizuje krzyżówki genetyczne i rodowody cech oraz chorób człowieka, a także ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi	C.U1	P7U_U P7S_UW
U02	Student identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych	C.U2	P7U_U P7S_UW
U03	Student wskazuje przesłanki o podjęciu decyzji o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych	C.U3	P7U_U P7S_UW
U04	Student wykonuje pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisywać kariotypy chorób	C.U4	P7U_U P7S_UW
U05	Student szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych	C.U5	P7U_U P7S_UW

<b>Kompetencje społeczne:</b>			
K01	Student wykazuje gotowość do dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych	K.5	P7U_K P7S_KK
K02	Student wykazuje gotowość do korzystania z obiektywnych źródeł informacji	K.7	P7U_K P7S_KK
<b>WERYFIKACJA EFEKTÓW UCZENIA SIĘ</b>			
<b>Nr efektu</b>	<b>Metoda weryfikacji efektów uczenia się</b>	<b>Odniesienie do kierunkowych/standardowych szczegółowych efektów uczenia się</b>	<b>PRK</b>
W01	Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.W1	P7U_U P7S_UW
W02	Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.W2	P7U_U P7S_UW
W03	Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.W3	P7U_W P7S_WG
W04	O Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.W4	P7U_W P7S_WG
W05	Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.W5	P7U_W P7S_WG
W06	Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.W6	P7U_W P7S_WG
W07	Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.W7	P7U_W P7S_WG
W08	Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.W8	P7U_W P7S_WG
W09	Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.W9	P7U_W P7S_WG
W10	Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.W10	P7U_W P7S_WG
U01	Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.U1	P7U_U P7S_UW
U02	Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.U2	P7U_U P7S_UW
U03	Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.U3	P7U_U P7S_UW
U04	Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.U4	P7U_U P7S_UW
U05	Odpowiedź ustna, kolokwium (wejściówka), teoretyczny egzamin pisemny, sprawozdanie, raport	C.U5	P7U_U P7S_UW
K01	Obserwacja w trakcie zajęć	K.5	P7U_K P7S_KK
K02	Obserwacja w trakcie zajęć	K.7	P7U_K P7S_KK



