

**KARTA PRZEDMIOTU**

Cykl kształcenia od roku akademickiego : 2023/2024

**I. Dane podstawowe**

Nazwa przedmiotu	Genetyka
Nazwa przedmiotu w języku angielskim	Genetics
Kierunek studiów	lekarski
Poziom studiów (I, II, jednolite magisterskie)	jednolite magisterskie
Forma studiów (stacjonarne, niestacjonarne)	stacjonarne
Dyscyplina	medycyna
Język wykładowy	polski

Koordinator przedmiotu	Dr n. med. Ewa Czukiewska
------------------------	---------------------------

Forma zajęć ( <i>katalog zamknięty ze słownika</i> )	Liczba godzin	semestr	Punkty ECTS
wykład	15	III	3
konwersatorium			
ćwiczenia	30	III	
laboratorium			
warsztaty			
seminarium			
proseminarium			
lektorat			
praktyki			
zajęcia terenowe			
pracownia dyplomowa			
translatorium			
wizyta studyjna			

Wymagania wstępne	znajomość zagadnień z cytofizjologii, biochemii, fizjologii
-------------------	---

**II. Cele kształcenia dla przedmiotu**

1. Nabycie wiedzy z zakresu genetyki umożliwiającej zrozumienie zjawiska dziedziczności i zmienności organizmów, ze szczególnym uwzględnieniem człowieka.
2. Zdobywanie wiedzy o typach dziedziczenia, chorobach genetycznych i umiejętności ich definiowania i rozróżniania
3. Zdobywanie wiedzy i umiejętności w zakresie poradnictwa genetycznego, zbierania wywiadu genetycznego i konstruowania rodowodów, genetycznych metod diagnostycznych
4. Kształtowanie prawidłowej postawy lekarza w przekazywaniu informacji genetycznej pacjentowi i jego rodzinie oraz rozumienie roli człowieka w zachowaniu i zrównoważonym rozwoju środowiska.

**III. Efekty uczenia się dla przedmiotu wraz z odniesieniem do efektów kierunkowych**

Symbol	Opis efektu przedmiotowego	Odniesienie do efektu kierunkowego
	WIEDZA	

W_01	Zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki	C.W1.
W_02	Zna i rozumie zjawiska sprzężenia i współdziałania genów	C.W2.
W_03	Zna i rozumie prawidłowy kariotyp człowieka oraz chromosomy płci	C.W3.
W_04	Zna i rozumie budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy	C.W4.
W_05	Zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej	C.W5.
W_06	Zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh	C.W6.
W_07	Zna i rozumie aberrację autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów onkogenezy	C.W7.
W_08	Zna czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji	C.W8.
W_09	Zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe	C.W9.
W_10	zna wskazania do badań genetycznych w celu indywidualizacji farmakoterapii;	C.W41.
W_11	Zna podstawowe kierunki rozwoju terapii, w szczególności możliwości terapii komórkowej oraz terapii genowej i celowanej w określonych chorobach	C.W42.
<b>UMIEJĘTNOŚCI</b>		
U_01	Analizuje krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka oraz ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi	C.U1.
U_02	Identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych	C.U2.
U_03	Podjeżdże decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych	C.U3.
U_04	Wykonuje pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób	C.U4.
U_05	Szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych	C.U5.
<b>KOMPETENCJE SPOŁECZNE</b>		
K_01	kieruje się dobrem pacjenta	K.2.
K_02	dostrzega i rozpoznaje własne ograniczenia oraz dokonuje samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych	K.5.
K_03	korzysta z obiektywnych źródeł informacji	K.7.
K_04	formułuje wnioski z własnych pomiarów lub obserwacji	K.8.
K_05	formułuje opinie dotyczące różnych aspektów działalności zawodowej	K.10.

#### IV. Opis przedmiotu/ treści programowe

##### Wykłady

1. Wstęp do genetyki klinicznej i laboratoryjnej. Znaczenie w medycynie. Kierunki rozwoju genetyki.
2. Dziedziczenie mendlowskie. Dziedziczenie mitochondrialne i wieloczynnikowe.
3. Mutageneza.
4. Choroby genetyczne i wrodzone wady rozwojowe układu mięśniowo-szkieletowego, skóry.

5. Choroby genetyczne i wrodzone wady rozwojowe przewodu pokarmowego, oddechowego

6. Choroby genetyczne i wrodzone wady rozwojowe: układu sercowo- naczyniowego, krwiotwórczego.

7. Choroby genetyczne i wrodzone wady rozwojowe układu moczowo-płciowego, układu dokrewnego, choroby metaboliczne.

8. Choroby genetyczne i wrodzone wady rozwojowe układu nerwowego.

### **Ćwiczenia**

#### **Ćwiczenia 1**

Podstawowe definicje i terminy genetyczne. Gen. Genom jądrowy i mitochondrialny. Typy dziedziczenia. Genotyp. Fenotyp. Kwasy nukleinowe. Struktura DNA, RNA. Ekson. Intron. Rodzaje RNA. Replikacja DNA. Ekspresja genu i jego regulacja. Transkrypcja. Translacja. Terminacja. Czynniki epigenetyczne. Imprinting.

#### **Ćwiczenia 2**

Materiał badawczy. Rodzaje materiałów wykorzystywanych do diagnostyki molekularnej i cytogenetycznej. Pobieranie, przygotowanie i transport próbek. Izolacja DNA i RNA – różnice. Ocena ilościowa. Diagnostyka prenatalna. Rodzaje badań diagnostycznych inwazyjnych i nieinwazyjnych. Diagnostyka preimplantacyjna.

#### **Ćwiczenia 3**

Programy predykcyjne jako niezbędne narzędzie do pracy lekarza. Kariotyp i kariogram. Przebieg badania cytogenetycznego, hodowle komórkowe. Metody analizy chromosomów (techniki prążkowe). Zasady analizy kariotypu. Zasady opisu kariotypu wg ISCN. Wskazania do wykonania badania kariotypu.

#### **Ćwiczenia 4**

Diagnostyka molekularna:

PCR (ang. *Polymerase Chain Reaction*)

RT-PCR (ang. *Reverse-Transcription Polymerase Chain Reaction*)

RFLP (ang. *Restriction fragment length polymorphism*)

PCR-RFLP(ang. *Polymerase Chain Reaction- Restriction fragment length polymorphism*)

MLPA (ang. *Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification*)

metoda Sangera.

FISH (ang. *Fluorescence in situ hybridization*)

aCHG (ang. *array- Comparative Genomic Hybridization*)

CHG (ang. *Comparative Genomic Hybridization*)

Mikromacierze SNP (ang. *Single Nucleotide Polymorphism*)

#### **Ćwiczenia 5**

Zajęcia praktyczne w laboratorium genetycznym.

#### **Ćwiczenia 6**

Dysmorfologia. Poradnictwo genetyczne.

Wady wrodzone. Embriogeneza. Wskazania do skierowania pacjenta do poradni genetycznej. Wywiad. Rodowód. Konstrukcja rodowodów. Cechy dysmorficzne. Badanie fizykalne. Pomiary antropometryczne. Siatki centylowe. Interpretacja wyników badań. Praca z pacjentem.

#### **Ćwiczenia 7**

Choroby uwarunkowane aberracjami liczbowymi: zespół Turnera, zespół Klinefeltera, zespół Downa, zespół Patau

#### **Ćwiczenia 8**

Choroby uwarunkowane aberracjami strukturalnymi: zespół cri du chat, zespół Angelmana, zespół Praderw-Williego, zespół DiGeorga - częstość występowania, podłoże molekularne.

#### **Ćwiczenia 9**

Choroby jednogenowe: autosomalnie dominujące i recesywne: choroba Huntingtona, FraX, dystrofia miotoniczna, achondroplazja, zespół Marfana, wrodzona łamliwość kości, mukowiscydoza

#### **Ćwiczenia 10**

Choroby wieloczynnikowe. Hipercholesterolemia rodzinna. Wady serca w zespołach genetycznych. Nadciśnienie tętnicze. Miażdżycyca.

**Ćwiczenia 11**

Genetyka populacyjna.

Dziedziczenie różnej liczby cech, dziedziczenie cech ilościowych, niezależne dziedziczenie cech (częstość występowania alleli w populacji, prawo Hardy'ego-Weinberga i odchylenia od tego prawa). Czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji. Efekt założyciela. Dryft genetyczny. Genetyczne „wąskie gardło”. Szacowanie ryzyka wystąpienia choroby genetycznej.

**Ćwiczenia 12**

Zaburzenia krzepnięcia: Hemofilie. Trombofilie Wrodzone. Wrodzone niedokrwistości hemolityczne. Immunogenetyka.

**Ćwiczenia 13**

Onkogenetyka. Zespoły dziedzicznej predyspozycji do chorób nowotworowych. Genetyczne podłoże chorób nowotworowych. Badanie markerów molekularnych, leczenie celowane.

Mutacje germinalne, somatyczne, *de novo*.

**Ćwiczenia 14**

Zajęcia praktyczne w pracowni genetycznej. Zasady poradnictwa genetycznego.

**Ćwiczenia 15****Zaliczenie ćwiczeń**

Ocenianie prezentacji (30%); Ocena quiz (20%); Kolokwium zaliczeniowe (50%)

**V. Metody realizacji i weryfikacji efektów uczenia się**

Symbol efektu	Metody dydaktyczne (lista wyboru)	Metody weryfikacji (lista wyboru)	Sposoby dokumentacji (lista wyboru)
<b>WIEDZA</b>			
W_01 - W_11	wykład konwencjonalny  praca z tekstem	egzamin ustny lub pisemny kolokwium / test/odpowiedź ustna	uzupełnione i ocenione kolokwium / test / sprawdzian pisemny/pisemna informacja o odpowiedzi ustnej studenta
<b>UMIEJĘTNOŚCI</b>			
U_01 - U_05	ćwiczenia praktyczne/warsztatowe	kolokwium / test / sprawdzian pisemny / odpowiedź ustna	uzupełnione i ocenione kolokwium / test / sprawdzian pisemny / informacja o odpowiedzi ustnej studenta
U_01 - U_05	prezentacja multimedialna	ocena prezentacji	Wypełniona karta oceny prezentacji/prezentacja
<b>KOMPETENCJE SPOŁECZNE</b>			
K_01 - K_05	ćwiczenia praktyczne/warsztatowe	kolokwium / test / sprawdzian pisemny / odpowiedź ustna	uzupełnione i ocenione kolokwium / test / sprawdzian pisemny / informacja o odpowiedzi ustnej studenta

## VI. Kryteria ocen

Ocena	Kryteria oceny	
<b>bardzo dobra (5)</b>	student realizuje zakładane efekty uczenia się w stopniu bardzo dobrym	wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 94-100 %
<b>ponad dobra (4,5)</b>	student realizuje zakładane efekty uczenia się w stopniu ponad dobrym	wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 85-93 %
<b>dobra (4)</b>	student realizuje zakładane efekty uczenia się w stopniu dobrym	wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 76-84%
<b>dość dobra (3,5)</b>	student realizuje zakładane efekty uczenia się w stopniu dość dobrym	wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 68-75%
<b>dostateczna (3)</b>	student realizuje zakładane efekty uczenia się w stopniu dostatecznym	wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 60-67%
<b>niedostateczna (2)</b>	student realizuje zakładane efekty uczenia się w stopniu niedostatecznym	wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie poniżej 60%

## VII. Obciążenie pracą studenta

Forma aktywności studenta	Liczba godzin
Liczba godzin kontaktowych z nauczycielem	45
Liczba godzin indywidualnej pracy studenta	30

## VIII. Literatura

Literatura podstawowa
1. Genetyka medyczna M. Borowiec [red.], Wydawnictwo Elsevier Urban & Partner 2021
2. Genetyka medyczna A. Latos-Bieleńska [red.], Wydawnictwo Lekarskie PZWL 2014
Literatura uzupełniająca
1. Genetyka medyczna i molekularna J. Bal [red.], Wydawnictwo Naukowe PWN 2023
2. Genetyka medyczna: podręcznik dla studentów / red. G. Drewa, T. Ferenc, Urban & Partner 2020
2. Internet:
OMIM: Online mendelian inheritance in man: <a href="https://www.omim.org">https://www.omim.org</a>
Genetics science learning center: <a href="https://learn.genetics.utah.edu">https://learn.genetics.utah.edu</a>
ClinVar: <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/</a>
Population and evolutionary genetics: <a href="http://www.ndsu.edu/pubweb/~mcclean/plsc431/popgen/popgen1.htm">http://www.ndsu.edu/pubweb/~mcclean/plsc431/popgen/popgen1.htm</a>
Orpha: <a href="https://www.orpha.net/en/expert-centres">https://www.orpha.net/en/expert-centres</a>