

SYLABUS PRZEDMIOTU

Jednostka organizacyjna prowadząca kierunek	Wydział Lekarski				
Kierunek studiów	lekarski				
Poziom kształcenia	Jednolite studia magisterskie				
Forma studiów	Studia stacjonarne/studia niestacjonarne				
Profil kształcenia	Ogólnoakademicki				
Jednostka organizacyjna prowadząca zajęcia	Zakład Biologii i Genetyki				
Moduł	Moduł 3: Molekularne podłoże chorób				
Zajęcia (przedmiot)	Genetyka				
Język kształcenia	polski				
Status grupy zajęć / zajęć	Obowiązkowy				
Cykl realizacji zajęć (przedmiotu)	Semestr studiów: VI				
Kod zajęć (przedmiotu)	11.LEK.D6.6.54				
Koordinator zajęć	Anna Goc				
Nauczyciel akademicki odpowiedzialny za zajęcia (przedmiot)	Anna Goc, Ewa Boniewska-Bernacka, Anna Pańczyszyn, Joanna Tomiczek-Szwiec, Magdalena Zawadzka-Duliniec				
Wymiar zajęć					
Zajęcia zorganizowane określone planem studiów, w tym:	Ogółem	Forma zajęć			
		Wykłady	Seminaria	Ćwiczenia laboratoryjne/ symulacyjne	Ćwiczenia kliniczne
	60 godz.	30 godz.		24 godz.	6 godz.
Semestr VI	60 godz.	30 godz.		24 godz.	6 godz.
Bilans nakładu pracy studenta ogółem					
Zajęcia wymagające bezpośredniego udziału nauczyciela akademickiego i studenta		Praca własna studenta		Zajęcia przygotowujące do prowadzenia działalności naukowej	
Forma zajęć	Wymiar zajęć	Forma zajęć	Wymiar zajęć	Forma zajęć	Wymiar zajęć
Udział w zajęciach wynikających z planu studiów	60 godz.	Bieżące przygotowanie do zajęć	8 godz.	Udział w zajęciach wynikających z planu studiów	
Konsultacje	1,5	Przygotowanie projektu/raportu/dziennika			
Obecność na zaliczeniu przedmiotu	1,5	Przygotowanie do zaliczenia przedmiotu	15 godz.		
Razem	63 godz.	Razem	23 godz.	Razem	
Punkty ECTS ogółem					
RAZEM	w tym z tytułu:				

	zajęć wymagających bezpośredniego udziału nauczyciela akademickiego i studenta	pracy własnej studenta	nakładu pracy studenta związanego z zajęciami o charakterze przygotowującym do prowadzenia działalności naukowej
3	2	1	
Wymagania wstępne i /lub wprowadzające treści kształcenia			
Kształcenie w zakresie Genetyki wymaga wiedzy z biologii na poziomie matury rozszerzonej z tego przedmiotu, a także wiedzy z kursów biochemii, biologii komórki i biologii molekularnej przewidzianych programem studiów we wcześniejszych semestrach.			
Cel kształcenia			
Poznanie zasad dziedziczenia cech/chorób warunkowanych recesywnie bądź dominująco mendlowsko (1-, 2-, wielogenowo) i niemendlowsko (sprzężonych i związanych z płcią, mitochondrialnych, wieloczynnikowych), zapisu kariotypów i rodowodów, czynników mutagennych i systemów naprawy DNA, najczęstszych klinicznych przypadków chorób genetycznych celem przygotowania do diagnozowania i postępowania lekarskiego wobec chorych i rodzin obciążonych chorobami genetycznymi i podejmowania działań profilaktycznych w rodzinach o zwiększonym ryzyku genetycznym.			
Efekty kształcenia			
Kierunkowe efekty kształcenia			Oznaczenie odpowiedniości
WIEDZA			
C.W1. zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki			***
C.W2. opisuje zjawiska sprzężenia i współdziałania genów			***
C.W3. opisuje prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci			***
C.W4. opisuje budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy			***
C.W5. zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej			***
C.W6. zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh			***
C.W7. opisuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów			***
C.W8. zna czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji			***
C.W9. zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe			***
C.W11. zna genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe			**
E.W3.j). zna i rozumie przyczyny, objawy, zasady diagnozowania i postępowania terapeutycznego w przypadku najczęstszych chorób dzieci: j) zespołów genetycznych			**
E.W23. zna uwarunkowania środowiskowe i epidemiologiczne najczęstszych nowotworów człowieka			*
E.W35. zna i rozumie przyczyny, objawy, zasady diagnozowania i postępowania terapeutycznego w najczęstszych chorobach dziedzicznych			
UMIEJĘTNOŚCI			
C.U1. analizuje krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka, a także ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi			***

C.U2. identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych		**
C.U3. podejmuje decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych		**
C.U4. wykonuje pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób		*
C.U5. szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych		***
KOMPETENCJE SPOŁECZNE		
K.K3. przestrzega tajemnicy lekarskiej i praw pacjenta		*
K.K4. posiada świadomość własnych ograniczeń i umiejętność stałego doszkalania się		*
K.K6. krytycznie ocenia własne i cudze działania, przy zachowaniu szacunku dla różnic światopoglądowych		*
Przedmiotowe efekty kształcenia		Odniesienie do efektów kierunkowych
EK-1 student rozumie i rozróżnia różne zasady dziedziczenia cech/chorób warunkowanych jądrowo i pozajądrowo		C.W1, C.W2, C.W5, C.W6, C.U1, C.U5, K.K4,
EK-2 student ma wiedzę w zakresie przyczyn i skutków mutacji w tym aberracji struktury i liczby chromosomów powodujących choroby		C.W3, C.W4, C.W7, C.W9, C.W11, C.U4, K.K4,
EK-3 student rozumie znaczenie badań populacyjnych w medycynie		C.W8, E.W23, K.K4,
EK-4 student na podstawie rodowodu potrafi przewidzieć ryzyko wystąpienia chorób genetycznych i potrzebę przeprowadzenia badań genetycznych z poszanowaniem poglądów światopoglądowych pacjenta i jego rodziny		C.W9, E.W3, E.W23, E.W35, C.U2, C.U3, C.U5, K.K3, K.K4, K.K6,
EK-5 student zna genetykę wirusów i bakterii człowieka i rozumie znaczenie tej wiedzy dla podejmowania decyzji o terapii wywołanych przez nie chorób		C.W1, C.W11, K.K4
Metody i narzędzia dydaktyczne kształcenia		
Wykłady	wykład konwencjonalny z prezentacją multimedialną	
Ćwiczenia laboratoryjne	wstępne omówienie teorii z prezentacją multimedialną; samodzielne wypełnienie/rozwiązanie pisemnych poleceń/zadań zawartych w dzienniku laboratoryjnym i przesłanie ich do prowadzącego ćwiczenia do oceny	
Ćwiczenia kliniczne	wstępne omówienie teorii z prezentacją multimedialną; samodzielne wypełnienie pisemnych poleceń zawartych w dzienniku laboratoryjnym i przesłanie ich do prowadzącego ćwiczenia do oceny	
Treści programowe kształcenia		
Wymiar zajęć		Zakres treści programowych
Forma	Liczba godzin	
Wykłady	3	1. Genetyka wirusów i bakterii
	3	2. Zależność genotyp-fenotyp. Dziedziczenie mendlowskie cech warunkowanych jedno-, dwu- i wielogenowo
	3	3. Determinacja płci, jej zaburzenia, dziedziczenie sprzężone z płcią
	3	4. Dziedziczenie niemendlowskie i warunkowane nim choroby
	3	5. Ludzkie aneuploidie. Mutacje dynamiczne
	3	6. Hemofilia i in. zaburzenia krzepliwości krwi. Genetyczna determinacja pigmentacji skóry, oczu i włosów – zastosowanie w medycynie sądowej
	3	7. Immunogenetyka
	3	8. Genetyczne choroby metaboliczne

	3	9. Genetyka kliniczna I. Uwarunkowania genetyczne chorób dziedzicznych – sposoby dziedziczenia mendlowskie i niemendlowskie. Choroby autosomalne: dominujące – na przykładzie płasawicy Huntingtona, zespołu Marfana, achondroplazji,
	3	10. Genetyka kliniczna II. Uwarunkowania genetyczne chorób dziedzicznych sprzężonych z chromosomem X: dominujących – na przykładzie zespołu Retta, recesywnych – na przykładzie DMD i daltonizmu. Choroby dziedziczone mitochondrialnie – na przykładzie LHON i MELAS
Ćwiczenia laboratoryjne	3	1. Dziedziczenie mendlowskie Prelekcja: 1) Pojęcia – allel; fenotyp; genotyp; homozygota; heterozygota; allel: dominujący, recesywny, o niepełnej dominacji, współdominujący, letalny, subletalny; locus/loci; pokolenie rodzicielskie P; pokolenia potomne Fn; odmiana/rasa/czysta linia; krzyżowanie: wsteczne, testowe, mendlowskie; szachownica/kwadrat Punnett. 2) Prawa Mendla. 3) Epistaza. Zajęcia praktyczne: 1) Sprawdzenie zdolności odczuwania smaku PTC. 2) Rozwiązywanie zadań z zakresu genetyki mendlowskiej.
	3	2. Determinacja płci i dziedziczenie sprzężone z płcią Prelekcja: 1) Pojęcia - autosomy i allosomy; płeć homo- i heterogametyczna; krzyżówka odwrotna. 2) Determinacja płci u ssaków. 3) Aberacje liczby chromosomów płci u człowieka. 4) Losowa inaktywacja chromosomu X, ciało Barra. 5) Dziedziczenie sprzężone i związane z płcią. Zajęcia praktyczne: 1) Rozwiązywanie zadań dotyczących dziedziczenia sprzężonego i związanego z płcią.
	3	3. Dziedziczenie cech ilościowych i wielogenowych u ludzi. Prelekcja: 1) Dziedziczenie cech ilościowych i wielogenowych jako wynik współdziałania genów nieallelicznych. 2) Wpływ środowiska na fenotyp determinowany poligenami. 3) Odziedziczalność. Zajęcia praktyczne: 1) Rozwiązywanie zadań dotyczących dziedziczenia cech ilościowych i wielogenowych.
	3	4. DNA jako substancja dziedziczna Prelekcja: 1) Cechy substancji dziedzicznej. 2) Doświadczenia, które dowiodły, że DNA jest substancją dziedziczną: a) Griffitha, 1928; b) Avery’ego, MacLeoda i McCarty’ego, 1944; c) Hersheya i Chase, 1952. 3) Ludzki genom: jądrowy i mitochondrialny, ich wielkości, sekwencje unikalne i powtarzające się, kodujące i niekodujące. Zajęcia praktyczne: Izolacja własnego DNA wg protokołu producenta Zestawu do izolacji DNA z wymazów
	3	5. Rodowody. Prelekcja: 1) Zasady zbierania wywiadu rodzinnego i rysowania rodowodów; symbole używane w rodowodach. Zajęcia praktyczne: 1) Rozwiązywanie zadań dotyczących rysowania rodowodów i określania genotypów osób podanych w rodowodzie.
	3	Mutacje i mutageny Prelekcja: 1) Mutacje i ich rodzaje - mutacje spontaniczne i indukowane (mutageny fizyczne, chemiczne, biologiczne); mutacje genowe (substytucje: tranzycje, transwersje; insercje/delecje; mutacje synonimiczne, zmiany sensu, nonsens, nonstop, zmiany ramki odczytu), chromosomowe (delecje, duplikacje, inwersje, translokacje), genomowe (eu- i aneuploidie; monosomie, trisomie); mutacje somatyczne i germinalne. 2) Typy uszkodzeń DNA – kowalencyjne uszkodzenia zasad, brak parowania zasad, pęknięcia nici, wiązania poprzeczne. 3) Gen CCR5 – mutacja CCR5-Δ32 i związana z nim odporność na zakażenie wirusem HIV-1. Zajęcia praktyczne: 1) Jeśli na ćw. 4-5 zrealizowano p-pty 1-4 instrukcji „Genotypowanie polimorfizmu rs7903146 genu TCF7L2”, to elektroforeza trawionych produktów PCR. 2) Elektroforeza produktów PCR ze starterami dla AMY. 3) Genotypowanie genu CCR5 met. PCR. 4)
	3	Mutacje i mutageny cd. Systemy naprawy DNA i choroby człowieka spowodowane ich dysfunkcją. Prelekcja: 1) Specyficzność działania mutagenów. 2) Skutki mutacji nonsens. 3) Mutacje zaburzające splicing. 4) Mutacje dynamiczne - poślizg polimerazy, niestabilne powtórzenia tri-nukleotydowe w obrębie sekwencji kodującej i poza nią (w UTRach i intronach), płasawica Huntingtona, epigenetyka w zespole kruchego chromosomu X. 5) Mutacje spowodowane transpozycją elementów ruchomych – insercyjna mutageneza, delecje i duplikacje spowodowane niealleliczną rekombinacją elementów powtórzonych. 6) Powtórzenia jako gorące miejsca mutacji; rekombinacja między powtórzeniami odwróconymi - inwersje,

		<p>między prostymi powtórzeniami - delecje i duplikacje; mechanizmy duplikacji – rekombinacja między powtórzeniami nieallelicznymi, poślizg replikacyjny, retrotranspozycja. 7) Systemy naprawy DNA i choroby człowieka spowodowane ich dysfunkcją.</p> <p>Zajęcia praktyczne: 1) Elektroforeza i analiza produktów PCR otrzymanych na poprzednim ćwiczeniu. 2) Genotypowanie polimorfizmu rs7903146 genu TCF7L2 (jeśli nie zostało przeprowadzone na ćw. 4). 3) Rozwiązywanie testu sprawdzającego wiedzę.</p>
	3	<p>Genetyka populacyjna.</p> <p>Prelekcja: 1) Prawo Hardy'ego-Weinberga. 2) Zasady wyliczania częstości alleli i sprawdzania stanu równowagi populacji. 3) Efekt założyciela. 4) Genetyka ludzkich populacji.</p> <p>Zajęcia praktyczne: 1) Elektroforeza i analiza produktów PCR otrzymanych na poprzednim ćwiczeniu 2) Wyliczenie częstości alleli z danych testowania smaku PTC. 3) Rozwiązywanie zadań z genetyki populacyjnej.</p>
Ćwiczenia kliniczne	3	<p>Prelekcja: 1) Aberracje chromosomowe - aberracje liczby chromosomów, aberracje struktury chromosomów, inne aberracje chromosomowe, cytogenetyczne i molekularne metody identyfikacji aberracji chromosomowych. 2) Diagnostyka prenatalna - diagnostyka obrazowa, amniopunkcja, biopsja kosmówki, kordocenteza, badanie wolnego płodowego DNA. 3) Badania przesiewowe - badania przesiewowe prenatalne, badania przesiewowe u noworodków, badania przesiewowe u osób dorosłych. 4) Choroby metaboliczne. 5) Wrodzone wady rozwojowe - aberracje chromosomowe jako przyczyna wrodzonych wad rozwojowych, wady cewy nerwowej, teratogeny i skutki ich działania, mnogie wady rozwojowe, dysmorfologia – podstawowe nazewnictwo. 6) Rodzinne występowanie powszechnych chorób wieku dorosłego - cukrzyca, choroba Alzheimer'a, choroba Huntingtona, hipercholesterolemia. 7) Aspekty poradnictwa genetycznego w diagnostyce prenatalnej- treść ustawy.</p> <p>Zajęcia praktyczne: Przypadek kliniczny nr: 1) zespół Downa, 2) zespół Edwardsa, 3) zespół Pataua, 4) zespół Turnera, 5) zespół di George'a, 6) zespół monosomii 1p36, 7) dysplazje szkieletowe, 8) fenyloketonuria, 9) mukowiscydoza, 10) zespół Kabuki, 11) zespół Corneli de Lange, 12) płodowy zespół alkoholowy, 13) choroba Huntingtona.</p>
	3	<p>Prelekcja: 1) Typowe dziedziczenie jednogenowe - dziedziczenie autosomalne dominujące; dziedziczenie autosomalne recesywne; dziedziczenie sprzężone z X recesywne; dziedziczenie sprzężone z X dominujące; dziedziczenie sprzężone z Y (holandryczne). 2) Nietypowe dziedziczenie jednogenowe - mutacje dynamiczne, dziedziczenie pseudoautosomalne, dziedziczenie autosomalne dominujące ograniczone do jednej płci, dziedziczenie pseudodominujące: dziedziczenie sprzężone z chromosomem X dominujące, letalne dla płci męskiej; rodzicielskie piętnowanie genomowe. 3) Choroby genetyczne o innym mechanizmie dziedziczenia - choroby mitochondrialne. 4) Zaburzenia różnicowania płci. 5) Genetyka nowotworów - geny supresorowe, geny zaangażowane w procesy naprawy DNA, onkogeny. 6) Aspekty poradnictwa genetycznego w onkologii</p> <p>Zajęcia praktyczne: Przypadek kliniczny nr: 1) zespół Marfana, 2) achondroplazja, 3) zespół Retta, 4) dystrofia mięśniowa Duchenne'a, 5) niedokrwistość sierpowato krwinkowa, 6) choroba Wilsona, 7) LHON (dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego Lebera), 8) zespół łamliwego chromosomu X, 9) dystrofia miotoniczna, 10) choroba Huntingtona, 11) zespół Swyera, 12) neurofibromatoza typu 1, 13) dziedziczny rak piersi, 14) dziedziczny rak jelita grubego.</p>
Sekwencja zajęć		Podać kolejność w układzie form zajęć – wykład 1 przed ćwiczeniami 1, dalej kolejność dowolna; wykład kliniczny I - przed ćw. klinicznymi 1, wykład kliniczny II – przed ćw. Klinicznymi 2.
Ocenianie i zaliczanie		
Metody weryfikacji efektów kształcenia		Na podstawie pisemnych odręcznych raportów z wykonania zadań przypisanych do poszczególnych ćwiczeń i CK z możliwością ich poprawy.
Sposoby weryfikacji osiągniętych przez studentów efektów kształcenia		EK.1-5 - pisemne rozwiązanie problemów/zadań ćwiczeń 1-3, 5-8, CK1-2 i egzamin końcowy pisemny w formie otwartych pytań w tym zadań genetycznych

Zasady dopuszczenia do zaliczenia zajęć (przedmiotu)	Student może zostać dopuszczony do zaliczenia końcowego zajęć (przedmiotu) w formie egzaminu jeżeli: zaliczył wszystkie ćwiczenia i ćwiczenia kliniczne.
Forma i warunki zaliczenia zajęć (przedmiotu)	Zaliczenie zajęć (przedmiotu) przeprowadzone zostanie w formie: Egzamin w formie otwartych pytań, w tym zadań z genetyki. Ocena: bardzo dobry (5,0) - od 95%; ponad dobry (4,5) - 87-95%; dobry (4,0) - 78-86%; ponad dostateczny (3,5) - 69-77%; dostateczny (3,0) - 60-68%; niedostateczny (2,0) - <60%
Wykaz literatury obowiązującej do zaliczenia zajęć (przedmiotu)	
Literatura podstawowa	<ol style="list-style-type: none"> 1. Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J.: Genetyka medyczna. Wyd. II, red. wyd. pol. B. Kałużewski, Wyd. EDRA Urban & Partner, Wrocław 2018 2. Genetyka medyczna i molekularna (J. Bal, red), PWN, Warszawa 2017 i następne
Literatura uzupełniająca	<ol style="list-style-type: none"> 1. Bradley J.R., Johnson D.R., Pober B.R. Genetyka medyczna. Notatki z wykładów. red. wyd. pol. T.Mazurczak, PZWL Wyd. Lek., Warszawa 2009. 2. Tobias E., Connor M., Ferguson-Smith M. Genetyka medyczna. red. wyd. pol. A. Latos-Bieleńska, PZWL, Warszawa 2013. 3. Jones K.L., Jones M.C., del Campo M. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, 7th Edition, Elsevier Health Sciences 2013.
Prawa autorskie	
Autor/orzy Karty/Sylabusu	Anna Goc, Joanna Tomiczek-Szwiec, Magdalena Zawadzka-Duliniec
Prawa autorskie	Uniwersytet Opolski