

Forma studiów: stacjonarna

1. Nazwa przedmiotu **Genetyka /Nauki podstawowe**

2. Wydział **Nauk o Zdrowiu**

3. Kierunek studiów

4. Poziom kształcenia: studia pierwszego stopnia

5. Liczba punktów ECTS	2
-------------------------------	----------

6. Liczba godzin w semestrze

semestr	w	ćw	lab/lek	prj/zp	pws	prk
1	15	15			10	

7. Język wykładowy: polski

8. Wykładowca

INFORMACJE SZCZEGÓŁOWE

9. Wymagania wstępne

1. Podstawowe wiadomości z zakresu biologii (nauki o człowieku)

10. Cele przedmiotu

C1 Przekazanie wiedzy na temat organizacji genomu człowieka. Zapoznanie z mendlowskim sposobem dziedziczenia, z cyklem komórkowym: kariokineza mitotyczna i mejotyczna, cytokineza, interfaza). Zapoznanie z terminologią genetyczną oraz rolą czynników genetycznych i środowiskowych w patogenezie chorób człowieka. Przekazanie wiedzy z zakresu diagnostyki prenatalnej.

C2 Zapoznanie z działem genetyki zajmującym się analizą kariotypu (cytogenetyka). Wyrobienie umiejętności w analizie rodowodów jako podstawowej metody w poradnictwie genetycznym.

C3 Zapoznanie z terminologią genetyczną oraz rolą czynników genetycznych i środowiskowych w patogenezie chorób człowieka. Przekazanie wiedzy z zakresu diagnostyki prenatalnej. Zaznajomienie z genetyką populacji.

11. Efekty uczenia się w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych

Student, który zaliczył przedmiot w zakresie:

WIEDZY zna i rozumie:

A.W.9 uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh

A.W.10 problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie;

A.W.11 budowe chromosomów i molekularne podłoże mutagenazy;

A.W.12. zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej

UMIEJĘTNOŚCI potrafi:

A.U.3. szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych;

A.U4. wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób

KOMPETENCJE SPOŁECZNE jest gotów do:

5 Zasięgania opinii ekspertów w przypadku trudności z samodzielnym rozwiązaniem problemu

12. Treści programowe

Forma zajęć – wykłady

1. Historia odkryć genetycznych; eksperymentalne dowody na istnienie DNA. Struktura i funkcja kwasów nukleinowych, kod genetyczny; transkrypcja, translacja.
2. Genetyka klasyczna - prawa Mendla: prawo czystości gamet i prawo niezależnej segregacji cech Mendlowskie sposoby dziedziczenia: jednogenowe, wieloczynnikowe, dziedziczenie niemendlowskie; mitochondrialne, piętno genowe.
3. Budowa chromosomu metafazowego; chromosomowa teoria dziedziczności Morgana;
4. Cytogenetyka - sposoby analizy chromosomów, klasyfikacja chromosomów, zasada zapisu kariotypu, hybrydyzacja in situ.
5. Drogi determinacji płci; inaktywacja chromosomu X – chromatyna płciowa (ciałko Barra), kliniczne znaczenie
6. Rodzaje zmienności organizmów żywych; przyczyny i sposoby powstawania mutacji; rodzaje i efekt mutacji. Teratogeneza: podział czynników teratogenicznych, mechanizm działania teratogenów.
7. Genetyczne i środowiskowe czynniki w patogenezie chorób człowieka. Genetyka w praktyce klinicznej; aberracje chromosomowe - choroby o znanym podłożu genetycznym.
8. Genomika - organizacja genomu człowieka, projekt poznania genomu ludzkiego - HGP – Human Genome Project.
9. Wykorzystanie metod molekularnych w diagnostyce chorób genetycznie determinowanych
10. Cele i metody diagnostyki prenatalnej.
11. Analiza rodowodów jako podstawowa metoda w poradnictwie genetycznym: zasady sporządzania rodzinnego drzewa rodowego.
12. Genetyka nowotworzenia: onkogeneza, czynniki: środowiskowe, hormonalne, wirusowe, genetyczne, protoonkogeny, onkogeny, geny supresorowe i mutatorowe, transformacja nowotworowa.
13. Inżynieria genetyczna/terapia genowa: zastosowanie terapii genowej, terapia in vivo i ex vivo.
14. Genetyczne starzenie organizmu: teorie starzenia organizmu, geny determinujące długość życia, choroby przedwczesnego starzenia się.
15. Genetyka populacyjna – Prawo Hardy’ego-Weinberga – prawo równowagi genetycznej.

Forma zajęć – ćwiczenia

1. Podstawowe pojęcia genetyczne. Materiał genetyczny. Budowa i właściwości kwasów nukleinowych. Budowa chromatyny i organizacja. Izolacja DNA.
2. Cykl życiowy komórki. Molekularne podstawy regulacji cyklu komórkowego. Mitoza i mejoza. Rozwiązywanie zadań.
3. Ekspresja i regulacja informacji genetycznej. Cechy kodu genetycznego. Replikacja DNA, procesy transkrypcji i translacji. Rozwiązywanie zadań.
4. Dziedziczenie mendlowskie i niemendlowskie. Krzyżówki genetyczne.
5. Budowa antygenów układu grupowego ABO i Rh. Dziedziczenie grup krwi. Krzyżówki genetyczne.
6. Dziedziczenie chorób sprzężonych z płcią. Krzyżówki genetyczne.
7. Czynniki mutagenne (chemiczne, fizyczne, biologiczne). Mechanizmy ich działania. Przykłady mutacji materiału genetycznego. Rozwiązywanie zadań.
8. Struktura i budowa chromosomu. Aberracje chromosomowe liczbowe i strukturalne. Zespoły aberracji chromosomowych. Wrodzone wady rozwojowe. Rozwiązywanie zadań.
9. Poradnictwo genetyczne. Analiza rodowodów. Empiryczne ryzyko genetyczne. Rozwiązywanie zadań.
10. Wybrane choroby i zespoły dziedziczone autosomalnie recesywnie, dominująco oraz choroby uwarunkowane genami sprzężonymi z płcią. Prezentacje.

Zaliczenie z oceną – 2 kolokwia (zaliczenie od 61%) składające się z pytań testowych jednokrotnego wyboru i zadań otwartych. Ocena końcowa stanowi średnią arytmetyczną ocen częściowych.

Praca własna studenta dotycząca genetyki w ujęciu współczesnym. Referaty oparte na zdobytej przez studenta wiedzy oraz umiejętności wykorzystania aktualnych baz danych zawierających publikacje naukowe. Lista tematów i wymagania przedstawione studentom na pierwszych zajęciach.

Zaliczenie bez oceny w sposób procentowy (od 61%) licząc 1) zgodność pracy z tematem 2) styl pracy 3) zaangażowanie w tworzenie pracy.

13. Narzędzia/metody dydaktyczne

1. Metoda podająca – wykład
2. Metody praktyczne- ćwiczenia
3. Metoda problemowa - dyskusja

14. Sposoby oceny (częstkowe, końcowe)	
1. sprawdzian wiadomości z ćwiczeń i wykładów	
2. praca pogładowa – jako praca własna studenta	
3. średnia ocen z kolokwiiów i ocena za aktywność na zajęciach jest oceną końcową	
15. Obciążenie pracą studenta	
Forma aktywności	liczba godzin
1. Zajęcia z bezpośrednim udziałem nauczyciela oraz konsultacje	30
2. Praca własna studenta	10
3. Nakład pracy studenta	30
suma	70
liczba punktów ECTS	2
16. Literatura	
Literatura podstawowa:	
1. Drewa G., Ferenc T., Podstawy genetyki dla studentów i lekarzy, Wyd. Urban & Partner Wrocław 2011.	
2. Genetyka medyczna i molekularna, red. J. Bal, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2017.	
3. Kurantowski P., Wójcik A., Genetyka – 200 zadań dla studentów kierunków medycznych i biologicznych z przykładami rozwiązań. Łódź Promedi 2008.	
4. Bradley J.R., Johnson D.R., Pober B.R. Genetyka medyczna, red. wyd. polskiego Mazurczak T., Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2009.	
Literatura uzupełniająca:	
1. Bal J. (red. naukowy), Biologia molekularna w medycynie – Elementy genetyki klinicznej, PWN W-wa 2011.	
2. Brown T.A., Genomy – Warszawa, 2, 2018.	
17. Formy oceny – szczegóły	
<ul style="list-style-type: none"> • Zaliczenie ćwiczeń: podstawą zaliczenia ćwiczeń są kolokwia w liczbie ustalonej na początku roku przez prowadzącego ćwiczenia. • Sposób oceniania: 0-60 (2,0) 61-70 (3,0) 71-80 (3,5) 81-88 (4,0) 89-94 (4,5) 95-100 (5,0) 	
Kryteria oceny pracy przeglądowej;	
Za każde kryterium student otrzymuje od 0-2 pkt łącznie 12 pkt	
<ol style="list-style-type: none"> 1. Zgodność treści z tematem 2. Trafny dobór literatury naukowej , właściwie cytowanej 3. Ujęcie problemu zgodny z aktualną wiedzą (medyczną, społeczną i humanistyczną) 4. Zgodnie ze schematem prac przeglądowych (strona tytułowa, autor, spis treści, rozdziały przedstawiające omawiane zagadnienia ze wskazaniem źródeł naukowych, wnioski, piśmiennictwo minimum 5 pozycji) 5. Interpretacja własna tematu 6. Estetyka pracy 	
Student uzyskuje zaliczenie z pracy własnej pod kierunkiem nauczyciela akademickiego jeśli otrzyma minimum 9 punktów. Prace ,które nie uzyskały 9 pkt będą przekazywane studentom do poprawienia, uzupełnienia . Poprawioną pracę należy ponownie przekazać do oceny we wskazanym przez prowadzącego terminie.	
18. Inne przydatne informacje o przedmiocie	
1. Bezpośrednich informacji o problematyce zajęć i treściach programowych udziela Prowadzący w trakcie	

zajęć i podczas konsultacji
2. Zajęcia odbywać się będą w Akademii Bialskiej im. Jana Pawła II
4. Zajęcia odbywać się będą zgodnie z aktualnym planem zajęć
5. Konsultacje odbywać się będą zgodnie z obowiązującym terminarzem