



**Uczelnia Łazarskiego
Wydział Medyczny
Kierunek Lekarski**

Nazwa przedmiotu	GENETYKA		
Kod przedmiotu	WL_ 11		
Poziom studiów	Jednolite studia magisterskie		
Status przedmiotu	<input checked="" type="checkbox"/> podstawowy	<input type="checkbox"/> uzupełniający	<input type="checkbox"/> języki
	<input type="checkbox"/> kierunkowy	<input type="checkbox"/> specjalistyczny	<input type="checkbox"/> Inne
Rok i semestr realizacji przedmiotu	I rok, semestr wiosenny		
Forma zajęć i godziny kontaktowe dla każdej formy zajęć	Wykład	Ćwiczenia	Seminaria
	15 godzin	45 godzin	15 godzin
	Łącznie 75 godz.		
Wymagania wstępne	Wiedza z biologii z zakresu szkoły średniej		
Założenia i cele przedmiotu	Przedmiot opiera się na założeniu, że praca w zawodzie lekarza wymaga znajomości podstawowych zagadnień z zakresu genetyki klinicznej. Przedmiot ma na celu dostarczenie wiedzy oraz kształtowanie umiejętności praktycznych w tym zakresie.		
Efekty kształcenia	Odniesienie do efektów kształcenia określonych w załączniku nr 1 Rozporządzenie Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego z dnia 9 maja 2012 r. w sprawie standardów kształcenia dla kierunków studiów: lekarskiego, lekarsko-dentystycznego, farmacji, pielęgniarstwa i położnictwa (Dz.U. Nr 0, poz. 631):		
Wiedza:	<ul style="list-style-type: none"> • zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki; • opisuje zjawiska sprzężenia i współdziałania genów; • opisuje prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci; • opisuje budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy; • zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej; • zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh; • opisuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenezy; • zna czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji; • zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe; • określa korzyści i zagrożenia wynikające z obecności w ekosystemie organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO); 		

Umiejętności:

- analizuje krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka oraz ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi;
- podejmuje decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych;
- wykonuje pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób;
- szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych.

Kompetencje:

- posiada świadomość własnych ograniczeń i umiejętność stałego dokształcania się.

Opis treści przedmiotu:**Tematyka wykładu:**

1. Struktura ludzkiego genomu i metody badania.
2. Mechanizmy powstawania mutacji, naprawy DNA, tworzenie modeli zwierzęcych.
3. Genetyczne podłoże chorób różnych układów: nerwowego, pokarmowego, krążenia, oddechowego, moczowego, narządów wzroku i słuchu.
4. Genetyka chorób wieloczynnikowych z uwzględnieniem chorób psychicznych
5. Ekspresja genów i jej związek z chorobami oraz ze zróżnicowaniem fenotypowym (immunogenetyka)
6. Aberracje chromosomowe i zespoły kliniczne
7. Genetyczne podłoże chorób nowotworowych – diagnostyka, leczenie, poradnictwo
8. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna
9. Terapie genowe, farmakogenetyka, nutrigenomika
10. Badania genetyczne i poradnictwo – aspekty praktyczne
11. Etyczne i społeczne aspekty w genetyce człowieka z uwzględnieniem GMO.

Tematyka seminarium i ćwiczeń:

- Prawa dziedziczenia: podstawowe pojęcia, typy dziedziczenia, dziedziczenie mendlowskie, sprzężenia, allele wielokrotne, rysowanie i analiza rodowodów. Wywiad rodzinny – lekarz genetyk.
- Mierzenie zmienności, odziedziczalności, cechy ilościowe, mozaikowość, imprinting, obliczanie ryzyka, dziedziczenie grup krwi. Krzyżówki i zadania - rozwiązywanie.
- Dziedziczenie i płeć, determinacja płci i zaburzenia. Prawo Hardyego-Windberga, zróżnicowanie genetyczne, wsobność, prawdopodobieństwo, Elementy poradnictwa genetycznego. Krzyżówki i zadania – rozwiązywanie.
- Podłoże chorób genetycznych: rodzaje mutacji i sposoby ich wykrywania. Algorytmy postępowania. Pobieranie materiału do badań genetycznych. Podstawowe techniki. Zajęcia laboratoryjne: izolacja DNA, wykonanie reakcji PCR dla każdej podgrupy: amelogenina, dehydrogenaza alkoholowa, ApoE.
- Omówienie częstszych chorób jednogenowych i sposobów ich wykrywania. Zajęcia laboratoryjne: przygotowanie żelu agarozowego, przygotowanie produktów PCR, elektroforeza i omówienie wyników.
- Sekwencje mikrostaelitarne i mutacje punktowe: analiza sekwencji z wykorzystaniem baz danych. Zajęcia laboratoryjne: PCR obejmujący sekwencje mikrosatelitarne i elektroforeza w żelu agarozowym..
- Cytogenetyka: morfologia chromosomów, choroby powodowane przez aberracje, techniki wykrywania, zakładanie hodowli.
- Cytogenetyka: przygotowanie preparatów, oglądanie, układanie kariotypów.
- Cytogenetyka molekularna: praca z bazami danych, mikromacierze, interpretacja wyników
- Zajęcia wyjazdowe do laboratorium genetycznego: elektroforeza kapilarna, sekwencjonowanie Sangera

i NGS, stacja dozująca, genotypowanie, MLPA – Prezentacje samodzielnych prac studentów – Zaliczenie	
Metody dydaktyczne	<p>Wykład prezentacja multimedialna (wykłady z wykorzystaniem prezentacji Power Point i innych systemów komputerowych)</p> <p>Seminaria prezentacja multimedialna, przygotowanie wybranych tematów przez studentów ustnie lub pisemnie (ew. z prezentacją), uzupełnienie wiedzy przez asystenta prowadzącego, referat plakaty edukacyjne,</p> <p>Ćwiczenia oryginalne wyniki badań, metody aktywizujące, praca zespołowa, studium przypadku ćwiczenia laboratoryjne ćwiczenia w grupach</p>
Pomoce dydaktyczne	<ul style="list-style-type: none"> • Statywy na pipety i pipety w zakresie do 2 ul, 1-10 ul, 5-20, 10-100, 20-200 ul i 200-1000ul; • Statywy na probówki typu Eppendorf; • Termoblok grzewczy statyczny i z wytrząsaniem; • Termocykler do przeprowadzania reakcji PCR; dwa niezależne bloki; • Wirówki stołowe na probówki Eppendorfa; z adaptorami na PCR-ówki i stripy; • Ciepłarka (inkubator CO2)(25-37oC); • Statywy na probówki do nastawiania reakcji PCR (0,2 ml); chłodzone; • Statywy na probówki do nastawiania reakcji PCR (0,2 ml); plastikowe; • Wirówka z chłodzeniem i różnymi rotorami; • Aparat do elektroforezy poziomej x2+ zasilacz • Zestaw: zasilacz +aparat do elektroforezy pionowej; • Kamera do archiwizacji żeli (ze światłem UV); • Mikroskopy optyczne x4, mikroskop z ciemnym polem i polaryzacją x1; do cytogenetyki np. Nikon Eclipse 50i; • Mieszadło magnetyczne i podgrzewacz; • Worteks; • Mikrofalówka; • Waga laboratoryjna; • Lodówka na 4oC; • Zamrażarka na -20oC; • Qubit fluorometr do oznaczania stężenia DNA, RNA i białek; • Mały autoklaw; • Komora laminarna; • dejonizator wody; • Maszyna do lodu <p>- Szkło i plastiki laboratoryjne; - odczynniki</p> <p>tablice poglądowe, komputer, rzutnik, plansze dydaktyczne, ekran, wskaźnik laserowy kserokopiarka, tablica, skaner prezentacje tematyczne, skrypty dla studentów</p>
Język wykładowy	<input checked="" type="checkbox"/> V polski <input type="checkbox"/> angielski <input type="checkbox"/> inny ...
Punkty ECTS	5,5

Rodzaj i nakład pracy studenta	<p>Udział w wykładach Udział w ćwiczeniach Udział w seminariach Praca własna: przygotowywanie się do zajęć, zaliczeń, egzaminu końcowego, przygotowanie referatu</p>
Literatura podstawowa	<ol style="list-style-type: none"> 1. Bradley J.R., Johnson D.R., Pober B.R., <i>Genetyka medyczna</i>, PZWL. Warszawa 2016. 2. Bamshad M.J., Carey J.C., Jorde L.B., red. B. Kałużewski, <i>Genetyka medyczna</i>, Edra, Urban&Partner 2013. 3. Drewa G., Ferenc T. (red.), <i>Genetyka medyczna Podręcznik dla studentów</i>, Urban i partner. Wrocław 2012.
Literatura uzupełniająca	<ol style="list-style-type: none"> 1. Strachan T., Goodship J., Chinnery P., <i>Genetics and Genomics in medicine</i>, Garland Science, Taylor& Francis Group 2015 2. Bal J. (red.), <i>Biologia molekularna w medycynie. Elementy Genetyki Klinicznej</i>, PWN. Warszawa 2006. 3. Fletcher H., Hickey I., Winter P., <i>Genetyka. (seria Krótkie wykłady)</i>, PWN, Warszawa 2010.
Metody oraz sposoby weryfikacji efektów kształcenia	<ul style="list-style-type: none"> • egzamin. • przygotowanie wybranych tematów przez studentów ustnie lub pisemnie (ew. z prezentacją), • krótkie testy sprawdzające wiedzę studenta na wejściu przed zajęciami • aktywność na zajęciach i praktyczne sprawdzenie w trakcie zajęć, czy student nabył zakładane umiejętności i kompetencje
Warunki zaliczania	<p>Zaliczenie modułu na podstawie egzaminu obejmującego całość treści merytorycznych przedmiotu, na które składają się:</p> <ul style="list-style-type: none"> – treści przekazywane podczas wykładów, seminariów i ćwiczeń, – wiedza uzyskana na podstawie samodzielnego studiowania podręczników obowiązkowych. <p>Warunkiem zaliczenia przedmiotu i przystąpienia do egzaminu jest czynny udział w zajęciach. W czasie nauczania przedmiotu lista obecności będzie sprawdzana na zajęciach (wykłady, seminaria i ćwiczenia). Na wszystkich seminariach i ćwiczeniach sprawdzana jest znajomość obowiązującego materiału. Po każdym seminarium odbywać się będą wejściówki (2 pytania odnoszące się do tematyki ćwiczeń)</p> <p>Warunkiem zaliczenia przedmiotu i przystąpienia do egzaminu jest czynny udział we wszystkich zajęciach oraz pozytywne oceny ze wszystkich zaliczeń (łącznie - max: 200 pkt):</p> <ul style="list-style-type: none"> • Przewidziane są 3 kolokwia po wszystkich blokach tematycznych: za każde można uzyskać maksymalnie 50 pkt. Warunkiem zaliczenia każdego z nich jest uzyskanie min. 30 pkt. (60%); • Za wejściówki (6) można uzyskać maksymalnie 30 pkt; • Student może uzyskać 10 pkt. za prezentację oraz maksymalnie 10 pkt. za zeszyt laboratoryjny. <p>Dopuszczalna jest jedna nieobecność na ćwiczeniach. Na ostatnim wykładzie przedstawione zostaną odpowiedzi na pytania budzące wątpliwości.</p>

	<p>Egzamin ma charakter teoretyczny i jest dwuczęściowy</p> <p><u>Egzamin testowy</u>: test wyboru złożony ze 100 pytań, czas trwania egzaminu 100 min.</p> <p><u>Egzamin ustny</u>: warunkiem przystąpienia do egzaminu ustnego jest zaliczenie egzaminu testowego na ocenę co najmniej dostateczną. Egzamin polega na udzieleniu odpowiedzi ustnej na wylosowane 3 pytania z zagadnień obejmujących tematykę wykładów. Zagadnienia zostaną szczegółowo podane w gablocie ogłoszeń dla studentów i odpowiedniej stronie internetowej Uczelni.</p> <p>Warunkiem zaliczenia przedmiotu jest zdanie egzaminu końcowego na ocenę co najmniej dostateczną. Student musi uzyskać min. 60% pkt. z egzaminu testowego oraz poprawnie odpowiedzieć na 2 z 3 pytań podczas egzaminu ustnego.</p> <p>Pozytywne zdanie egzaminu ustnego warunkuje zaliczenie przedmiotu.</p> <p>Ocena końcowa wynika ze średniej liczby punktów z egzaminu testowego i ustnego.</p>
Koordynator przedmiotu	Dr Anna Sułek
Prowadzący zajęcia	Dr Anna Sułek
Miejsce realizacji przedmiotu	Uczelnia Łazarzkiego, Warszawa ul. Świeradowska 43, Instytut Psychiatrii i Neurologii, Warszawa ul. Sobieskiego 9