

Nazwa przedmiotu	GENETYKA		
Kod przedmiotu	WL_PRZED22		
Poziom studiów	Jednolite studia magisterskie		
Status przedmiotu	Obligatoryjny		
Rok i semestr realizacji przedmiotu	Rok 1 sem. 2		
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 rozszerzonego szkoły średniej		
Założenia i cele przedmiotu	Przedmiot opiera się na założeniu, że praca w zawodzie lekarza wymaga znajomości podstawowych zagadnień z zakresu genetyki. 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: EK1. zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki; EK2. opisuje zjawiska sprzężenia i współdziałania genów; EK3. opisuje prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci; EK4. opisuje budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenyzy; EK5 zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej EK6. zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh; EK7. opisuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenezy; EK8. zna czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji; EK9. zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe; EK10. określa korzyści i zagrożenia wynikające z obecności w ekosystemie organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO) Umiejętności: EK11. analizuje krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka, a także	C.W1		
	C.W2		
	C.W3		
	C.W4		
	C.W5		
	C.W6		
	C.W7		
	C.W8		
	C.W9		
	C.W10		
	C.U1		

ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi; EK12. Identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych EK13. podejmuje decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych; EK14. wykonuje pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób; EK15. szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych. Kompetencje społeczne: EK16. posiada świadomość własnych ograniczeń i umiejętność stałego dokształcania się.	C.U2 C.U3 C.U4 C.U5
<u>Opis treści przedmiotu:</u> Tematyka wykładów: 1. Struktura ludzkiego genomu i metody badania. 2. Budowa chromosomów, aberracje chromosomowe i zespoły kliniczne. 3. Mechanizmy powstawania mutacji, naprawy DNA, tworzenie modeli zwierzęcych. 4. Genetyczne podłoże chorób różnych układów: nerwowego, pokarmowego, krążenia, oddechowego, moczowego, narządów wzroku i słuchu. 5. Genetyka chorób wieloczynnikowych z uwzględnieniem chorób psychicznych. 6. Ekspresja genów i jej związek z chorobami oraz ze zróżnicowaniem fenotypowym (immunogenetyka). 7. Genetyczne podłoże chorób nowotworowych – diagnostyka, leczenie, poradnictwo. 8. Choroby wieku późnego i genetyczne aspekty starzenia – epidemiologia, diagnostyka genetyczna, leczenie. 9. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna. 10. Badania genetyczne i poradnictwo – aspekty praktyczne. 11. Terapie genowe, farmakogenetyka, nutrigenomika. 12. Etyczne i społeczne aspekty w genetyce człowieka z uwzględnieniem GMO. Tematyka seminariów i ćwiczeń: 1. Prawa dziedziczenia: podstawowe pojęcia, typy dziedziczenia, dziedziczenie mendlowskie, sprzężenia, allele wielokrotne, rysowanie i analiza rodowodów. 2. Mierzenie zmienności, odziedziczalności, cechy ilościowe, mozaikowość, imprinting, obliczanie ryzyka, dziedziczenie grup krwi. Krzyżówki i zadania - rozwiązywanie. 3. Dziedziczenie i płeć, determinacja płci i zaburzenia. Prawo Hardyego-Windberga, zróżnicowanie genetyczne, wsobność, prawdopodobieństwo, Elementy poradnictwa genetycznego. Krzyżówki i zadania – rozwiązywanie. 4. Cytogenetyka: morfologia chromosomów, choroby powodowane przez aberracje, techniki wykrywania, zakładanie hodowli. 5. Cytogenetyka: przygotowanie preparatów, oglądanie, układanie kariotypów. 6. Cytogenetyka molekularna: praca z bazami danych, mikromacierze, interpretacja wyników 7. 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. 8. Omówienie częstszych chorób jednogennowych i sposobów ich wykrywania. Zajęcia laboratoryjne: przygotowanie żelu agarozowego, przygotowanie produktów PCR, elektroforeza i omówienie wyników. 9. Sekwencje mikrosatelitarne i mutacje punktowe: analiza sekwencji z wykorzystaniem baz danych. Zajęcia laboratoryjne: PCR obejmujący sekwencje mikrosatelitarne i elektroforeza w żelu agarozowym. 10. Zajęcia wyjazdowe do laboratorium genetycznego: Wywiad rodzinny – lekarz genetyk, elektroforeza kapilarna, sekwencjonowanie Sangera i NGS, stacja dozująca, genotypowanie, MLPA 11. Prezentacje samodzielnych prac studentów 12. Zaliczenie	

Metody dydaktyczne	Wykład prezentacja multimedialna (wykłady z wykorzystaniem prezentacji Power Point i innych systemów komputerowych) Seminaria prezentacja multimedialna, przygotowanie wybranych tematów przez studentów ustnie lub pisemnie (ew. z prezentacją), uzupełnienie wiedzy przez asystenta prowadzącego, referat plakaty edukacyjne, Ćwiczenia oryginalne wyniki badań, metody aktywizujące, praca zespołowa, studium przypadku, ćwiczenia laboratoryjne, ćwiczenia w grupach
Pomoce dydaktyczne	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 strip; 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 4°C; Zamrażarka na -20°C; Qubit fluorymetr do oznaczania stężenia DNA, RNA i białek; Mały autoklaw; Komora laminarna; dejonizator wody; Maszyna do lodu, szkło i plastiki laboratoryjne; odczynniki; tablice poglądowe, komputer, rzutnik, plansze dydaktyczne, ekran, wskaźnik laserowy, kserokopiarka, tablica, skaner, prezentacje tematyczne, skrypty dla studentów
Język wykładowy	Polski
Punkty ECTS	5,5
Rodzaj i nakład pracy studenta	Udział w wykładach 15 Udział w ćwiczeniach 45 Udział w seminariach 15 Praca własna: 62,5 Sumaryczne obciążenie pracą studenta 137,5 godz.
Literatura podstawowa	1. Bradley J.R., Johnson D.R., Poher B.R., Genetyka medyczna, PZWL. Warszawa 2016. 2. Bamshad M.J., Carey J.C., Jorde L.B., red. B. Kałużewski, Genetyka medyczna, Edra, Urban&Partner 2013. 3. Drewa G., Ferenc T. (red.), Genetyka medyczna Podręcznik dla studentów, Urban i partner. Wrocław 2012.
Literatura uzupełniająca	1. Strachan T., Goodship J., Chinnery P., Genetics and Genomics in medicine, Garland Science, Taylor& Francis Group 2015 2. Bal J. (red.), Biologia molekularna w medycynie. Elementy Genetyki Klinicznej, PWN. Warszawa 2006. 3. Fletcher H., Hickey I., Winter P., Genetyka. (seria Krótkie wykłady), PWN, Warszawa 2010.
Metody oraz sposoby weryfikacji efektów kształcenia	EK1-EK10: egzamin. EK2-EK9: przygotowanie wybranych tematów przez

	studentów ustnie lub pisemnie (ew. z prezentacją), EK1-EK11: krótkie testy sprawdzające wiedzę studenta na wejściu przed zajęciami EK11-EK15: aktywność na zajęciach i praktyczne sprawdzenie w trakcie zajęć, czy student nabył zakładane umiejętności i kompetencje EK1-EK15: kolokwia pisemne, pytania opisowe EK16: obserwacja zachowań i wypowiedzi studentów
Warunki zaliczania	1. Zaliczenie przedmiotu student uzyskuje na podstawie egzaminu obejmującego całość treści merytorycznych przedmiotu. 2. Warunkiem zaliczenia przedmiotu i przystąpienia do egzaminu jest czynny udział w zajęciach. Lista obecności będzie sprawdzana na wszystkich zajęciach. Na wszystkich seminariach i ćwiczeniach sprawdzana jest także znajomość obowiązującego materiału. Po każdym seminarium odbywać się będą zaliczenia wstępne, dopuszczające do ćwiczeń (1 pytanie odnoszące się do tematyki ćwiczeń). 3. Z ćwiczeń i seminariów student ma do uzyskania łącznie maksymalnie do 200 pkt, tj.: za 3 kolokwia po wszystkich blokach tematycznych: maksymalnie 3x50=150 pkt. Warunkiem zaliczenia każdego z nich jest uzyskanie min. 31 pkt. (>60%); za zaliczenia wstępne można uzyskać maksymalnie 6x5 = 30 pkt; ponadto 10 pkt. za prezentację oraz maksymalnie 10 pkt. za zeszyt laboratoryjny. 4. Egzamin ma charakter teoretyczny i jest dwuczęściowy <u>Egzamin testowy</u>: test wielokrotnego wyboru złożony z 50 pytań, czas trwania egzaminu 100 min. Skala ocen: <60% pkt – 2; 60-66% pkt – 3,0; 67-73% pkt – 3,5; 74-81% pkt – 4,0; 82-88% 4,5; 89-95% pkt – 5; 96-100% pkt – 5,5. <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. 5. Warunkiem zaliczenia przedmiotu jest zdanie egzaminu testowego na ocenę co najmniej dostateczną (min. 60% pkt.) oraz poprawnie odpowiedzieć przynajmniej na 2 z 3 pytań podczas egzaminu ustnego. 6. Ocena końcowa wynika ze średniej z egzaminu testowego i ustnego.
Koordynator przedmiotu	Dr Anna Sułek
Prowadzący zajęcia	Dr Anna Sułek
Miejsce realizacji przedmiotu	Uczelnia Łazarskiego, Warszawa ul. Świeradowska 43, Instytut Psychiatrii i Neurologii, Warszawa ul. Sobieskiego 9