

# SYLABUS

DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2016-2022

## 1.1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE/MODULE

Nazwa przedmiotu/ modułu	<b>Genetyka ogólna</b>
Kod przedmiotu/ modułu*	<b>Gen/C</b>
Wydział (nazwa jednostki prowadzącej kierunek)	<b>Wydział Medyczny, Uniwersytet Rzeszowski</b>
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	<b>Katedra Medycyny Molekularnej - Zakład Genetyki Katedra Położnictwa - Zakład Genetyki Medycznej i Embriologii;</b>
Kierunek studiów	<b>Lekarski</b>
Poziom kształcenia	<b>Jednolite magisterskie</b>
Profil	<b>Praktyczny</b>
Forma studiów	<b>Stacjonarne/niestacjonarne</b>
Rok i semestr studiów	<b>II rok, 4 semestr</b>
Rodzaj przedmiotu	<b>Obowiązkowy</b>
Koordinator	<b>dr hab. prof. UR Izabela Zawlik</b>
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	<b>dr hab. prof. UR Izabela Zawlik dr n. med. Antoni Pyrkosz dr n. med. Aleksander Myszka</b>

\* - zgodnie z ustaleniami na wydziale

## 1.2. Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS

Wykł.	Ćw.	Konw.	Lab.	Sem.	ZP	Prakt.	Inne ( jakie?)	Liczba pkt ECTS
15	15	-	-	-	-	-	-	3

## 1.3. Sposób realizacji zajęć

X zajęcia w formie tradycyjnej

zajęcia realizowane z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość

## 1.4. Forma zaliczenia przedmiotu/ modułu ( z toku) ( egzamin, zaliczenie z oceną, zaliczenie bez oceny)

## 2. WYMAGANIA WSTĘPNE

Student powinien znać podstawy biochemii i biologii molekularnej.

## 3. CELE, EFEKTY KSZTAŁCENIA , TREŚCI PROGRAMOWE I STOSOWANE METODY DYDAKTYCZNE

### 3.1. Cele przedmiotu/modułu

C1	Poznanie podstawowych terminów i najważniejszych odkryć z zakresu genetyki
C2	Poznanie wpływu genów na procesy komórkowe i fenotyp
C3	Poznanie zasad dziedziczenia cech monogenowych i wieloczynnikowych
C4	Poznanie rodzajów i skutków aberracji chromosomowych

C5	Poznanie możliwości diagnostycznych chorób uwarunkowanych aberracji chromosomowych
C6	Poznanie możliwości diagnostycznych chorób uwarunkowanych mutacjami genowymi
C7	Nabywanie umiejętności rozpoznawania sposobu dziedziczenia cech i chorób człowieka
C8	Nabywanie umiejętności doboru odpowiednich badań genetycznych w zależności od rodzaju problemów zdrowotnych
C9	Nabywanie umiejętności interpretacji wyników badań cytogenetycznych i molekularnych

### 3.2 EFEKTY KSZTAŁCENIA DLA PRZEDMIOTU/ MODUŁU

EK ( efekt kształcenia)	Treść efektu kształcenia zdefiniowanego dla przedmiotu (modułu)	Odniesienie do efektów kierunkowych (KEK)
EK_01	Zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki.	C.W1.
EK_02	Opisuje zjawiska sprzężenia i współdziałania genów.	C.W2.
EK_03	Opisuje prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci.	C.W3.
EK_04	Opisuje budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenyzy.	C.W4.
EK_05	Zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej.	C.W5.
EK_06	Zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh.	C.W6.
EK_07	Opisuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów ontogenezy.	C.W7.
EK_08	Zna czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji.	C.W8.
EK_09	Analizuje krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka, a także ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi.	C.U1.

### 3.3 TREŚCI PROGRAMOWE

#### A. Problematyka wykładu

<b>Treści merytoryczne</b>
Wprowadzenie – „człowiek wobec zagadki dziedziczenia” - rozwój nauk podstawowych i ich wpływ na światopogląd i zdrowie człowieka; powstanie i rozwój genetyki – wielkie odkrycia i rola przypadku; udział Polaków.
Fenomen życia – molekularne podłoże - jedność i różnorodność form; ciągłość gatunku i ewolucyjny charakter rozwoju w zależności od warunków środowiskowych; genom człowieka, dlaczego jesteśmy podobni – rodziny genów.
Komórka jako integralna jednostka organizmu; sygnalizacja międzykomórkowa; organizacja informacji genetycznej w komórce; molekularne podstawy dziedziczenia – podział komórek somatycznych i linii germinalnej oraz cykl komórkowy – wprowadzenie do kancerogenezy.
Gen i jego funkcja oraz zmienność genetyczna – polimorfizm i błędy wynikające z nieprawidłowości powstałych w materiale zawierającym informację genetyczną – aberracje chromosomowe, mutacje genowe; zmiany epigenetyczne.

„Naprawa błędów” – „geny naprawy”; możliwości i ograniczenia terapii genowej.
Podstawowe prawa dziedziczenia – wybrane przykłady kliniczne.
Zróźnicowanie populacji – „genetyka populacyjna” i dziedziczenie wieloczynnikowe.
Podstawy „badania genetycznego” – badanie kliniczne a testy genetyczne.

## B. Problematyka ćwiczeń.

<b>Treści merytoryczne</b>
Zastosowania klasycznych metod badań chromosomów. Wskazania do wykonania badania cytogenetycznego, morfologia chromosomów, kariotyp, kariogram, klasyczne metody badania chromosomów: GTG, CBG, RBG, Ag-NOR, HRT, zasady badania limfocytów, fibroblastów, amniocytów.
Znaczenie metod cytogenetyki molekularnej w badaniu genetycznym. Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ (FISH), rodzaje sond, porównawcza hybrydyzacja genomowa (CGH), metoda mikromacierzy, technika MLPA jako narzędzie do diagnostyki aberracji chromosomowych.
Aberracje chromosomowe będące przyczyną zespołów chromosomowych. Podział aberracji chromosomowych, przyczyny powstawania aberracji chromosomowych, mozaikowość i pseudomozaikowość, zapis aberracji chromosomowych wg ISCN, skutki nosicielstwa aberracji zrównoważonych i niezrównoważonych, zespoły uwarunkowane aberracjami chromosomowymi.
Diagnostyka molekularna chorób genetycznie uwarunkowanych. Klasyfikacja mutacji genów, mutacje dynamiczne, zjawisko antycypacji, disomia jednorodzielska -przyczyny i skutki, test metylacji DNA, genetyczne przyczyny niepełnosprawności intelektualnej, badania genetycznych uwarunkowań trombofilii, diagnostyka genetyczna niepowodzeń ciąży, uwarunkowania genetyczne zespołu Gilberta, hemochromatozy, nietolerancji laktozy, atopowego zapalenia skóry.
Rozpoznawanie typów dziedziczenia cech i chorób człowieka – rozwiązywanie krzyżówek genetycznych. Sporządzanie i analiza rodowodów.

### 3.4 METODY DYDAKTYCZNE

Wykład: wykład problemowy, wykład z prezentacją multimedialną

Ćwiczenia: praca w grupach, rozwiązywanie zadań, dyskusja.

## 4 METODY I KRYTERIA OCENY

### 4.1 Sposoby weryfikacji efektów kształcenia

Symbol efektu	Metody oceny efektów kształcenia ( np.: kolokwium, egzamin ustny, egzamin pisemny, projekt, sprawozdanie, obserwacja w trakcie zajęć)	Forma zajęć dydaktycznych ( w, ćw, ...)
EK_01	Kolokwium	w, ćw
EK_02	Kolokwium	w
EK_03	Kolokwium	ćw
EK_04	Kolokwium	w, ćw
EK_05	Kolokwium	w

EK_06	Kolokwium	ĆW
EK_07	Kolokwium	W, ĆW
EK_08	Kolokwium	W
EK_09	Kolokwium, sprawozdanie	ĆW

#### 4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

**Wykłady (EK\_01, EK\_02, EK\_04, EK\_05, EK\_07, EK\_08)**  
**Ćwiczenia (EK\_01, EK\_02, EK\_03, EK\_04, EK\_06, EK\_07, EK\_09)**

Pozytywna ocena z kolokwium końcowego i kolokwiów częściowych, pozytywna ocena sprawozdań, 90% obecności na zajęciach.

Kryteria oceniania:

- 5.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 93%-100%
- 4.5 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 85%-92%
- 4.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 77%-84%
- 3.5 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 69%-76%
- 3.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 60%-68%
- 2.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia poniżej 60%

Ocenę pozytywną z przedmiotu można otrzymać wyłącznie pod warunkiem uzyskania pozytywnej oceny za każdy z ustanowionych efektów kształcenia.

#### 5. Całkowity nakład pracy studenta potrzebny do osiągnięcia założonych efektów w godzinach oraz punktach ECTS

Aktywność	Liczba godzin/ nakład pracy studenta
godziny zajęć wg planu z nauczycielem	30
przygotowanie do zajęć	20
udział w konsultacjach	2
czas na napisanie referatu/eseju	-
przygotowanie do zaliczenia	25
udział w zaliczeniu	1
Inne (jakie?) przygotowanie do kolokwium	-
SUMA GODZIN	78
<b>SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS</b>	3

#### 6. PRAKTYKI ZAWODOWE W RAMACH PRZEDMIOTU/ MODUŁU

wymiar godzinowy	-
zasady i formy odbywania praktyk	-

#### 7. LITERATURA

**Literatura podstawowa:**

1. Genetyka Medyczna – Tobias ES, Connor M, Ferguson-Smith M. przekład pod

red.A. Latos-Bieleńskiej PZWL, 2013.

2. Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., White R.L.: Genetyka medyczna. Wyd. II, red. wyd. pol. Bogdan Kałużewski, 2013

3. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej, A. Tomaszewska, M. Srebnik Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2008

**Literatura uzupełniająca:**

1. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej pod redakcją J. Bala. PWN Warszawa 2008 i nowsze wydania

2. Genetyka medyczna. Notatki z wykładów. John R. Bradley, David R. Johnson, Barbara R. Pober, red. wyd. pol. Tadeusz Mazurczak, PZWL, 2008

3. Genetyka. JM Friedman pod red. J.Limona. U&P 1997.

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej