

**SYLABUS**  
DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2023 - 2029  
(skrajne daty)  
Rok akademicki 2024/25

**1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE**

Nazwa przedmiotu	<b>Genetyka ogólna</b>
Kod przedmiotu*	<b>Gen/C</b>
nazwa jednostki prowadzącej kierunek	<b>Kolegium Nauk Medycznych</b>
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	<b>Zakład Genetyki Ogólnej Zakład Genetyki Ogólnej i Klinicznej</b>
Kierunek studiów	<b>Lekarski</b>
Poziom studiów	<b>Jednolite magisterskie</b>
Profil	<b>Praktyczny</b>
Forma studiów	<b>Stacjonarne/niestacjonarne</b>
Rok i semestr/y studiów	<b>Rok II semestr 3</b>
Rodzaj przedmiotu	<b>Obowiązkowy</b>
Język wykładowy	<b>Język polski</b>
Koordinator	<b>Prof. dr hab. n. med. Izabela Zawlik</b>
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	<b>Prof. dr hab. n. med. Izabela Zawlik Dr n. med. Andrzej Jasiewicz Mgr inż. Sylwia Paszek</b>

\* -opcjonalnie, zgodnie z ustaleniami w Jednostce

**1.1. Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS**

Semestr (nr)	Wykł.	Ćw.	Konw.	Lab.	Sem.	ZP	Prakt.	Inne (jakie?)	Liczba pkt. ECTS
3	20	10	-	-	0	-	0	-	2

**1.2. Sposób realizacji zajęć**

zajęcia w formie tradycyjnej

zajęcia realizowane z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość

**1.3 Forma zaliczenia przedmiotu (z toku) (egzamin, zaliczenie z oceną, zaliczenie bez oceny)**

**2. WYMAGANIA WSTĘPNE**

Student powinien znać podstawy biochemii.

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

#### 3.1 Cele przedmiotu

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

#### 3.2 Efekty uczenia się dla przedmiotu

EK (efekt uczenia się)	Treść efektu uczenia się zdefiniowanego dla przedmiotu	Odniesienie do efektów kierunkowych <sup>1</sup>
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 mutagenezy;	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 i onkogenezy;	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.

<sup>1</sup> W przypadku ścieżki kształcenia prowadzącej do uzyskania kwalifikacji nauczycielskich uwzględnić również efekty uczenia się ze standardów kształcenia przygotowującego do wykonywania zawodu nauczyciela.

### 3.3 Treści programowe

#### A. Problematyka wykładu

Treści merytoryczne
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 germlinalnej 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
Zróżnicowanie populacji – „genetyka populacyjna” i dziedziczenie wieloczynnikowe
Podstawy „badania genetycznego” – badanie kliniczne a testy genetyczne

#### B. Problematyka ćwiczeń audytoryjnych, konwersatoryjnych, laboratoryjnych, zajęć praktycznych

Treści merytoryczne
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 genowych, mutacje dynamiczne, zjawisko antycypacji, disomia jednorodzielska – przyczyny i skutki, test metylacji DNA, genetyczne przyczyny niepełnosprawności intelektualnej, badania genetycznych uwarunkowań

trombofilii, diagnostyka genetyczna niepowodzeń ciążyowych.
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:** wykonywanie doświadczeń przez studenta, planowanie eksperymentów, formułowanie i analiza problemów badawczych, praca z bazami danych, opracowywanie i analiza wyników badań, dyskusja, praca w grupach.

## 4. METODY I KRYTERIA OCENY

### 4.1 Sposoby weryfikacji efektów uczenia się

Symbol efektu	Metody oceny efektów uczenia się (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)

<p>Wykłady (EK_01, EK_02, EK_04, EK_05, EK_07, EK_08)  Ćwiczenia (EK_01, EK_03, EK_04, EK_06, EK_07, EK_09)</p> <p>Pozytywna ocena z kolokwium końcowego i kolokwiów cząstkowych, pozytywna ocena sprawozdań, 100% obecności na zajęciach.</p> <p>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%</p> <p>Ocenę pozytywną z przedmiotu można otrzymać wyłącznie pod warunkiem uzyskania pozytywnej oceny za każdy z ustanowionych efektów kształcenia.</p>
--

## 5. CAŁKOWITY NAKŁAD PRACY STUDENTA POTRZEBNY DO OSIĄGNIĘCIA ZAŁOŻONYCH EFEKTÓW W GODZINACH ORAZ PUNKTACH ECTS

Forma aktywności	Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności
Godziny kontaktowe wynikające z harmonogramu studiów	30
Inne z udziałem nauczyciela akademickiego (udział w konsultacjach, egzaminie)	3
Godziny niekontaktowe – praca własna studenta (przygotowanie do zajęć, egzaminu, napisanie referatu itp.)	27
SUMA GODZIN	60
<b>SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS</b>	<b>2</b>

*\* Należy uwzględnić, że 1 pkt ECTS odpowiada 25-30 godzin całkowitego nakładu pracy studenta.*

## 6. PRAKTYKI ZAWODOWE W RAMACH PRZEDMIOTU

wymiar godzinowy	-
zasady i formy odbywania praktyk	-

## 7. LITERATURA

Literatura podstawowa:

1. Genetyka medyczna. Tobias ES, Connor M, Ferguson-Smith M, red. A. Latos-Bieleńska. PZWL, 2013 .
2. Genetyka medyczna. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, red. M. Borowiec. Elsevier Urban & Partner, 2020
3. Genetyka medyczna : podręcznik dla studentów. Drewa G, Ferenc T. Elsevier Urban & Partner, 2013

Literatura uzupełniająca:

1. Genetyka medyczna i molekularna. Bal J. PWN, 2023
2. Genetyka. Fletcher H, Hickey I. PWN, 2021
3. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. red. J. Bal. PWN Warszawa 2013

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej