

GENETYKA	
NAZWA PRZEDMIOTU	Genetyka
LICZBA PUNKTÓW ECTS	2
JĘZYK WYKŁADOWY	POLSKI
PROWADZĄCY	dr n. farm. Anna Goździalska
OSOBA ODPOWIEDZIALNA	dr n. farm. Anna Goździalska
LICZBA GODZIN	
WYKŁADY suma	20 godz.
WYKŁADY- online	10 godz.
KONWERSATORIA	-
ĆWICZENIA	10 godz.
ZAJĘCIA W WARUNKACH SYMULOWANYCH	-
ZAJĘCIA PRAKTYCZNE	-
PRACA WŁASNA STUDENTA (pod kierunkiem)	20 godz.
CELE PRZEDMIOTU	
CEL 1	Zrozumienie złożonej budowy i funkcji genomu organizmów eukariotycznych. Zrozumienie prawidłowości dziedziczenia, ze szczególnym uwzględnieniem genetyki człowieka.

GENETYKA	
CEL 2	Zapoznanie studenta z możliwościami współczesnej biotechnologii i sposobami wykorzystania metod biotechnologicznych w diagnostyce i terapii chorób genetycznych.
EFEKTY UCZENIA SIĘ	
A.W11.	Zna i rozumie uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh;
A.W12	Zna i rozumie problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie;
A.W13.	Zna i rozumie budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy;
A.W14.	Zna i rozumie zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej;
A.W15.	Zna i rozumie nowoczesne techniki badań genetycznych;
A.U5.	Potrafi szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych;
A.U6.	Potrafi wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób;
K.S7	Jest gotów dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych.
WYMAGANIA WSTĘPNE	
Student posiada podstawową wiedzę z zakresu biologii dziedziczenia	
TREŚCI PROGRAMOWE	SZCZEGÓŁOWY OPIS BLOKÓW TEMATYCZNYCH
WYKŁAD 1	Budowa i funkcja kwasów nukleinowych. Mutacje i naprawa DNA. Ekspresja genów w komórkach prokariotycznych i eukariotycznych. Regulacja ekspresji genów prokariotycznych i eukariotycznych. Cechy kodu genetycznego, produkty ekspresji genów, translacja i modyfikacja potranslacyjna białek. Ewolucja genomów – 4 godz. AW13

GENETYKA

WYKŁAD 2	Zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej. Zmienność genetyczna. Mechanizmy dziedziczenia. Dziedziczenie autosomalne jednogenowe dominujące i recesywne. Dziedziczenie sprzężone z płcią, zależne od płci, dziedziczenie dwu i wielogenowe – 4 godz.	AW14
WYKŁAD 3	Uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh. Problematyka chorób uwarunkowanych genetycznie. Budowa chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy. Zmienność niedziedziczna i dziedziczna. Typy zmienności rekombinacyjnej. Typy zmienności mutacyjnej chromosomowej-aberracje strukturalne, zmiany liczby autosomów i heterosomów. Najczęściej występujące u ludzi zespoły chorobowe związane z mutacjami chromosomowymi – 4 godz.	AW11
WYKŁAD 4	Przedstawienie studentom możliwości diagnostycznych współczesnej biologii molekularnej w służbie medycynie diagnostyka umożliwiająca rozpoznanie poszczególnych jednostek chorobowych o podłożu genetycznym. Metody stosowane w genetyce molekularnej: PCR, SSCP, RFLP, genetic fingerprinting, sekwencjonowanie DNA – 4 godz.	AW15
WYKŁAD 5	Inżynieria genetyczna. Terapia genowa nadzieje i wyzwania dla chorych i personelu medycznego. Poradnictwo genetyczne wybrane aspekty. Diagnostyka prenatalna. Genetyczne uwarunkowania nowotworów – 4 godz.	AW12, AW15

GENETYKA		
ĆWICZENIE 1	Mutacje genowe, opis fenotypów, częstości występowania i możliwości leczenia przykładowych chorób wywołanych mutacjami punktowymi – fenyloketonuria, albinizm, tyrozynergia, kretynizm tarczycowy, galaktozemia, płasawica Huntingtona, achondroplazia – 2 godz.	AU5, AU6, KS7
ĆWICZENIE 2	Choroby genetyczne sprzężone z płcią hemofilia, daltonizm, dystrofia mięśniowa, genetyczne podłoże chorób, częstość występowania, leczenie, opieka nad pacjentem – 2 godz.	AU5, AU6, KS7
ĆWICZENIE 3	Choroby genetyczne wywołane aberracjami struktury i liczby chromosomów. Mutacje genowe, jako przyczyna powstania chorób nowotworowych – 2 godz.	AU5, AU6, KS7
ĆWICZENIE 4	Leczenie chorób dziedzicznych terapia genowa. Diagnostyka genetyczna, oznaczanie ojcostwa, wykrywanie chorób wywołanych mutacjami punktowymi, wykrywanie obecności genomów wirusowych i bakteryjnych w organizmie człowieka. Diagnostyka preimplantacyjna i prenatalna. Organizmy modyfikowane genetycznie. Doping genetyczny. Klonowanie roślin i zwierząt - techniki i cele, aspekty bioetyczne – 2 godz.	AU5, AU6, KS7
ĆWICZENIE 5	Kolokwium sprawdzające – ustna odpowiedź studenta na zadane pytania wylosowane z puli pytań – 2 godz.	AU5, AU6, KS7
PRACA WŁASNA STUDENTA (pod kierunkiem)	Napisanie i przedstawienie projektu w formie prezentacji, dotyczącego zadanego tematu z zakresu genetyki	A.W12, A.W13., A.W14., A.W15., A.U5., A.U6
METODY DYDAKTYCZNE		
M1	wykład w formie prezentacji multimedialnej	
M2	dyskusja	

GENETYKA	
M3	burza mózgów
M4	projekt, praca nad projektami
NAKŁAD PRACY STUDENTA	
GODZINY KONTAKTOWE Z NAUCZYCIELEM AKADEMICKIM	30 godz.
GODZINY BEZ UDZIAŁU NAUCZYCIELA AKADEMICKIEGO	20 godz.
SUMARYCZNA LICZBA GODZIN DLA PRZEDMIOTU	50 godz.
REGULAMIN ZAJĘĆ I WARUNKI ZALICZENIA	
FORMA ZALICZENIA – zaliczenie z oceną; ćwiczenia – zaliczenie bez oceny. Wszystkie zajęcia są obowiązkowe. Zaliczenie projektu na ćwiczeniach na ocenę co najmniej dostateczną i zaliczenie kolokwium na ocenę co najmniej dostateczną dopuszcza studenta do egzaminu z genetyki.	
METODY OCENY POSTĘPU STUDENTÓW (WERYFIKACJA EFEKTÓW UCZENIA SIĘ)	
W ZAKRESIE WIEDZY	Egzamin test wielokrotnego wyboru (40 pytań)
W ZAKRESIE UMIEJĘTNOŚCI	Zaliczenie projektu dotyczącego zakresu genetyki medycznej
W ZAKRESIE KOMPETENCJI SPOŁECZNYCH	Kompetentne wyrażanie się na temat zespołów chorobowych z należyтым szacunkiem do chorych obciążonych chorobami genetycznymi w czasie ustnej prezentacji projektu
PRACA WŁASNA STUDENTA (pod kierunkiem)	Właściwe przedstawienie przygotowanego projektu, płynna, kompletna wypowiedź, wyczerpująca zadany temat
SPRAWDZIANY KSZTAŁTUJĄCE	Projekt, kolokwium ustne
SPRAWDZIANY PODSUMOWUJĄCE (I i II termin)	I termin – egzamin pisemny test wielokrotnego wyboru zawierający 40 pytań II termin – egzamin ustny – losowane jest 5 pytań opartych o zakres zagadnień udostępniony studentom
KRYTERIA EGZAMINU/ ZALICZENIA Z OCENĄ	
NA OCENĘ 3,0	60 - 67% pozytywnych odpowiedzi w teście wielokrotnego wyboru, jednokrotnej odpowiedzi. Student opanował wiedzę w stopniu dostatecznym
NA OCENĘ 3,5	68-75% pozytywnych odpowiedzi w teście wielokrotnego wyboru, jednokrotnej odpowiedzi. Student opanował wiedzę w stopniu zadowalającym, ale nie używa stosownego słownictwa

GENETYKA

NA OCENĘ 4,0	76-84% pozytywnych odpowiedzi w teście wielokrotnego wyboru, jednokrotnej odpowiedzi. Student opanował wiedzę w stopniu dobrym, potrafi się prawidłowo wypowiadać
NA OCENĘ 4,5	85-92% pozytywnych odpowiedzi w teście wielokrotnego wyboru, jednokrotnej odpowiedzi. Student posiada wiedzę, nie wykraczającą poza zakres omawianego materiału
NA OCENĘ 5,0	93-100% pozytywnych odpowiedzi w teście wielokrotnego wyboru, jednokrotnej odpowiedzi. Student ma dużą wiedzę, samodzielnie myśli i konstruuje problemy
NA OCENĘ 6,0	100% pkt z testu oraz dodatkowe osiągnięcia wykraczające ilościowo lub jakościowo poza te przewidziane na ocenę bardzo dobrą

LITERATURA OBOWIĄZKOWA

- [1] Drewa G, Ferenc T [red] — Podstawy genetyki dla studentów i lekarzy, Warszawa, 2019, Urban&Partner
[2] J C Carey, L B Jorde, M J Bamshad. — Genetyka medyczna, Warszawa, 2021, Edra Urban & Partner
[3] Węgleński P. [red.] — Genetyka molekularna, Warszawa, 2020, PWN

LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA

- [1] Bal J. [red.] — Genetyka medyczna i molekularna, Warszawa, 2023, PWN
[2] Brown T.A. — Genomy, Warszawa, 2019, PWN