

**KARTA PRZEDMIOTU (SYLABUS)<sup>1</sup>**  
**OPIS PRZEDMIOTU**

Kod przedmiotu		Nazwa przedmiotu	Genetyka wybranych chorób	
0912/UTH/WNMinOZ/ST-NST/JII-8			Genetics of selected diseases	
Język wykładowy		Polski		
Rok akademicki		2021/2022		
Kierunek w zakresie		Lekarski		
Poziom studiów		Studia jednolite magisterskie		
Profil studiów		Ogólnoakademicki		
Forma studiów		Stacjonarne/Niestacjonarne		
Semestr/ semestry		VIII letni		
Przynależność do grupy zajęć		Moduł J. Oferta uczelni II. Grupa przedmiotów podstawowych i przedklinicznych		
Status przedmiotu		Obowiązkowy (lub do wyboru jeżeli taki jest)		
Formy realizacji zajęć dydaktycznych, wymiar, punkty ECTS		Forma zajęć	Liczba godzin zajęć dydaktycznych	Liczba punktów ECTS
		Seminarium	15 h	2 ECTS
		Ćwiczenia	15 h	
Powiązanie przedmiotu	z profilem studiów <sup>2</sup>	Przedmiot związany z prowadzoną w Uczelni działalnością naukową w i uwzględnia udział studentów w zajęciach przygotowujących do prowadzenia działalności naukowej w zakresie medycyny molekularnej, medycyny personifikowanej, diagnostyki chorób dziedzicznych oraz terapii genowej.		2 ECTS
	z dyscypliną <sup>3</sup>	Nauki medyczne Nauki biologiczne		1 ECTS 1 ECTS
Forma nauczania <sup>4</sup>		Tradycyjna: zajęcia w siedzibie Uczelni		
Wymagania wstępne		Realizacja efektów kształcenia w zakresie biologii medycznej, biologii molekularnej, genetyki, biochemii, biostatystyki.		
Jednostka prowadząca		Wydział Nauk Medycznych i Nauk o Zdrowiu		
Koordynator		Prof. dr hab. Roman Zieliński		
Adres strony internetowej pjo		https://wnminoz.uniwersytetradom.pl/		
Adres e-mail, telefon koordynatora		r.zielinski@uthrad.pl		

**EFEKTY UCZENIA SIĘ, TREŚCI PROGRAMOWE, REALIZACJA ZAJĘĆ DYDAKTYCZNYCH, WERYFIKACJA EFEKTÓW UCZENIA SIĘ**

<b>Cel kształcenia:</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Poznanie mechanizmów warunkujących choroby genetyczne oraz nabycie umiejętności oceny ryzyka wystąpienia chorób dziedzicznych u człowieka.</li> <li>2. Dostarczenie podstaw naukowo-technologicznych oraz nabycie umiejętności praktycznych w diagnozowaniu chorób genetycznych człowieka.</li> <li>3. Zrozumienie potrzeby rozwoju poradnictwa genetycznego.</li> <li>4. Zrozumienie korzyści i zagrożeń związanych z analizą DNA pacjentów.</li> </ol>
<b>Treści programowe. Seminarium<sup>5</sup></b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dziedziczenie mendlowskie u człowieka na przykładzie wybranych cech, grup krwi oraz chorób jednogenowych autosomalnych. Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X. Przykłady chorób sprzężonych z płcią i ich diagnostyka.</li> <li>2. Choroby uwarunkowane wieloczynnikowo i ich diagnostyka. Dziedziczenie mitochondrialne.</li> <li>3. Kariotyp człowieka. Aberracje chromosomowe strukturalne i liczbowe oraz ich diagnostyka.</li> <li>4. Genetyka nowotworów. Rola mutacji chromosomowych w powstawaniu nowotworów.</li> <li>5. Mutageniza człowieka. Efekty działania promieniowania jonizującego u człowieka na przykładzie wpływu wybuchu elektrowni jądrowej w Czarnobylu na populację Europy. Promieniowanie jonizujące w środowisku człowieka.</li> <li>6. Wpływ środowiska człowieka na uszkodzenia DNA i proces mutagenyzy. Mechanizmy naprawy. Profilaktyka.</li> <li>7. Poradnictwo genetyczne, aspekty prawne, etyczne. Bariery rozwoju poradnictwa genetycznego.</li> </ol>
<b>Treści programowe: Ćwiczenia</b>	<p><b>Ćwiczenia: 15 h prowadzonych jako 7 ćwiczeń po 2 h oraz 1 ćwiczenie nr 7: 3 h).</b></p> <p><b>Celem ćwiczeń jest praktyczne ćwiczenia związane z tematyką omawianą na wykładzie, analiza przypadków klinicznych oraz wykorzystanie bazy OMIM w identyfikacji schorzeń genetycznych.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Analiza rodowodów i wyników krzyżówek genetycznych na przykładzie albinizmu, fenyloketonurii, alkaptonurii, mukowiscydozy, płasawicy Huntingtona. Ocena ryzyka genetycznego. Testy diagnostyczne.</li> <li>2. Rozkład fenotypów w dziedziczeniu poligenicznym. Analiza wariancji. Czynniki efektywne. Odziedziczalność. Addytywne i multiplikatywne działanie genów. Epistaza. Interakcja genotypowo-środowiskowa. Wady cewy nerwowej jako przykład dziedziczenia poligenowego.</li> <li>3. Obserwacja kariotypów człowieka. Identyfikacja chromosomopatii u człowieka. Ocena częstości mutacji punktowych i aberracji chromosomowych po zastosowaniu różnych dawek promieniowania jonizującego. Metody analiz cytogenetycznych: barwienie różnicowe oraz FISH.</li> <li>4. Wykorzystanie markerów genetycznych (PCR, RT-PCR, Real Time PCR, SNPs) w identyfikacji mutacji w genach, które są skorelowane z powstawaniem nowotworów. Rola genów supresorowych i mutatorowych.</li> <li>5. Analiza częstości nowotworów w populacjach narażonych na działanie promieniowania jonizującego po wybuchu w Czarnobylu. Obliczanie dawki bezpiecznej. Ocena zagrożeń związanych z obecnością promieniowania o różnej długości fali w środowisku człowieka. Plany postępowania w przypadku awarii jądrowej na podstawie wytycznych IAEA.</li> <li>6. Mutageny i kancerogeny w środowisku człowieka. Badanie wpływu MNU oraz NaN<sub>3</sub> na częstość mutacji. Ochrona przed związkami uszkadzającymi DNA.</li> <li>7. KOŁOKWIUM zaliczeniowe. Analiza pytań z kolokwium. Zagrożenia związane z testami DNA oraz na przykładzie projektu sekwencjonowania genomu ludzkiego. Prawodawstwo UE oraz USA.</li> </ol>

<b>Metody dydaktyczne:</b> <sup>6</sup>	<ol style="list-style-type: none"> <li><b>Seminarium</b> <i>Samodzielne omawianie przypadków chorób. Rozpoznawanie..</i></li> <li><b>Ćwiczenia</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>wykorzystanie narzędzi bioinformatycznych oraz baz danych zawierających informacje o genomie człowieka (NCBI), transkryptomie (HDBAS), efektach klinicznych chorób uwarunkowanych genetycznie (OMIM) oraz atlasu białek ludzkich;</li> <li>wykorzystanie technik molekularnych w diagnostyce genetycznej, w tym analiza wybranych sekwencji za pomocą PCR, analiza ekspresji genów za pomocą reakcji PCR w czasie rzeczywistym, hybrydyzacja DNA-DNA;</li> <li>prezentacje multimedialne i dyskusja związane z poradnictwem genetycznym oraz aspektami etycznymi badań genetycznych;</li> <li>konstrukcja rodowodów, analiza ryzyka genetycznego, praca samodzielna i grupowa;</li> <li>wykorzystanie narzędzi internetowych do samodzielnego sprawdzania nabytych umiejętności (np. kahoot);</li> </ul> </li> <li><b>Praca samodzielna z wykorzystaniem internetowych baz danych i materiałów on line</b> <i>samodzielne konstruowanie rodowodów, ustalenie dziedziczenia wybranych zespołów chorobowych na podstawie materiałów zamieszczanych on line.</i></li> </ol>
<b>Rygor zaliczenia, kryteria oceny osiągniętych efektów uczenia się:</b>	<i>Warunkiem zaliczenia przedmiotu jest osiągnięcie wszystkich wymaganych dla przedmiotu efektów uczenia się. Uzyskanie pozytywnych ocen ze wszystkich form zajęć wchodzących w skład przedmiotu jest równoznaczne z jego zaliczeniem i zdobyciem przez studenta przyporządkowanej przedmiotowi liczby punktów ECTS.</i>
<b>Sposób obliczania oceny końcowej:</b>	<p><i>Sposób obliczenia oceny końcowej z przedmiotu określony został w Regulaminie studiów.</i></p> <p><b>Zaliczenie przedmiotu w semestrze (liczba punktów, ocena):</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>41-50: 3,0 (dostateczny)</li> <li>51-60: 3,5 (dostateczny plus)</li> <li>61-69: 4,0 (dobry)</li> <li>70-75: 4,5 (dobry plus)</li> <li>76-80: 5,0 (bardzo dobry)</li> </ul>

Efekty uczenia się dla przedmiotu w odniesieniu do efektów kierunkowych i formy zajęć <sup>7</sup>				Metody weryfikacji efektów uczenia się	
Numer efektu uczenia się	Opis efektów uczenia się dla przedmiotu (PEU) Student, który zaliczył przedmiot (W) zna i rozumie/ (U) potrafi / (K) jest gotów do:	Kierunkowy efekt uczenia się (KEU) i stopień osiągnięcia	Forma zajęć	Forma weryfikacji (zaliczeń)	Metody sprawdzania i oceny
<b>W1</b>	<i>Zna naturalne i sztuczne źródła promieniowania jonizującego oraz jego oddziaływanie z materią.</i>	<i>B.W6 ++</i>	<i>Wykład 5 Wykład 6 Ćwiczenia 5 Ćwiczenia 6</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Test, obliczenie częstości mutacji, plan postępowania w przypadku awarii jądrowej.</i>
<b>W2</b>	<i>Zna podstawowe metody informatyczne i biostatystyczne wykorzystywane w medycynie, w tym medyczne bazy danych, arkusze kalkulacyjne i podstawy grafiki komputerowej.</i>	<i>B.W26 ++</i>	<i>Ćwiczenia 5 Ćwiczenia 6</i>	<i>Zaliczenie Praca domowa</i>	<i>Test, znajomość testów istotności oraz metod oceny częstości mutacji, znajomość bazy IAEA.</i>
<b>W4</b>	<i>Zna podstawowe metody analizy statystycznej wykorzystywane w badaniach populacyjnych i diagnostycznych.</i>	<i>B.W27 ++</i>	<i>Wykład 2 Ćwiczenia 2</i>	<i>Zaliczenie Praca domowa</i>	<i>Test, analiza rozkładu wybranych cech w populacji ludzkiej, identyfikacja typów rozkładu, znajomość parametrów genetycznych.</i>
<b>W5</b>	<i>Zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej.</i>	<i>C.W5 +++</i>	<i>Wykład 1 Wykład 2 Ćwiczenia 1 Ćwiczenia 2</i>	<i>Zaliczenie Praca domowa</i>	<i>Test, rozpoznawanie rozkładów cech ilościowych w populacji oraz sposobów działania genów (addytywne, epistaza).</i>
<b>W6</b>	<i>Zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh.</i>	<i>C.W6 +++</i>	<i>Wykład 1 Ćwiczenia 1</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Test, analiza układów antygenowych w wybranych rodzinach i populacjach.</i>
<b>W7</b>	<i>Zna aberracje autosomów i heterochromosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenezy i nowotworów.</i>	<i>C.W7 +++</i>	<i>Wykład 3 Wykład 4 Ćwiczenia 3</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Test, rozpoznawanie aberracji chromosomowych w różnych fazach mitozy i mejozy.</i>
<b>W8</b>	<i>Zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe.</i>	<i>C.W9 +++</i>	<i>Wykład 2 Wykład 3 Wykład 5 Ćwiczenia 3 Ćwiczenia 4</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Test, dopasowanie testu diagnostycznego do genetycznego uwarunkowania choroby.</i>
<b>W9</b>	<i>Zna konsekwencje narażenia organizmu człowieka na różne czynniki chemiczne i biologiczne oraz zasady profilaktyki.</i>	<i>C.W15 ++</i>	<i>Wykład 6 Ćwiczenia 6</i>	<i>Zaliczenie Praca domowa</i>	<i>Test, identyfikacja mutagenów oraz kancerogenów oraz efektów ich działania na poziomie DNA.</i>

<b>W10</b>	<i>Zna wskazania do badań genetycznych przeprowadzanych w celu indywidualizacji farmakoterapii.</i>	<i>C.W41 ++</i>	<i>Ćwiczenia 7 Wykład 7</i>	<i>Zaliczenie Praca domowa</i>	<i>Test, przygotowanie procedury diagnozowania i postępowania w przypadku podejrzenia choroby genetycznej.</i>
<b>U1</b>	<i>Potrafi oceniać szkodliwość dawki promieniowania jonizującego i stosować się do zasad ochrony radiologicznej.</i>	<i>B.U2 +++</i>	<i>Wykład 5 Ćwiczenia 5</i>	<i>Zaliczenie, Praca domowa</i>	<i>Test, ocena częstości mutacji po działaniu promieniowania jonizującego, dobór dawki bezpiecznej, plan postępowania po awarii jądrowej.</i>
<b>U2</b>	<i>Potrafi posługiwać się podstawowymi technikami laboratoryjnymi, takimi jak analiza jakościowa, miareczkowanie, kolorymetria, pehametria, chromatografia, elektroforeza białek i kwasów nukleinowych.</i>	<i>B.U8 ++</i>	<i>Ćwiczenie 4</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Analiza SNPs w wybranych genach, analiza zmian ekspresji.</i>
<b>U2</b>	<i>Potrafi korzystać z baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi internetowych.</i>	<i>B.U10 +++</i>	<i>Ćwiczenia 5</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Plan postępowania podczas awarii jądrowej na podstawie wytycznych IAEA.</i>
<b>U3</b>	<i>Potrafi planować i wykonywać proste badania naukowe oraz interpretować ich wyniki i wyciągać wnioski.</i>	<i>B.U13 +++</i>	<i>Ćwiczenie 2 Ćwiczenie 3 Ćwiczenie 4 Ćwiczenie 6</i>	<i>Zaliczenie Praca domowa</i>	<i>Projekt doświadczenia umożliwiającego badanie cech ilościowych. Projekt i wykonanie analiz diagnostycznych.</i>
<b>U4</b>	<i>Potrafi analizować krzyżówki genetyczne i rodowody cech oraz chorób człowieka, a także oceniać ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi.</i>	<i>C.U1 +++</i>	<i>Wykład 1 Ćwiczenie 1 Ćwiczenie 5</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Rodowód na podstawie wybranej cechy. Ocena ryzyka genetycznego dla wybranych mutacji punktowych i chromosomowych.</i>
<b>U5</b>	<i>Potrafi identyfikować wskazania do wykonania badań prenatalnych.</i>	<i>C.U2 ++</i>	<i>Wykład 7 Ćwiczenia 7</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Dyskusja, analiza przypadków.</i>
<b>U6</b>	<i>Potrafi podejmować decyzje o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych.</i>	<i>C.U3 +++</i>	<i>Wykład 1 Wykład 3 Wykład 7 Ćwiczenia 1 Ćwiczenia 3 Ćwiczenia 7</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Analiza przypadków na podstawie rodowodów, wywiadu środowiskowego.</i>
<b>U7</b>	<i>Potrafi wykonywać pomiary morfometryczne, analizować morfogram i zapisywać kariotypy chorób.</i>	<i>C.U4 +++</i>	<i>Wykład 3 Ćwiczenie 3</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Identyfikacja kariotypów wybranych jednostek chorobowych.</i>
<b>U8</b>	<i>Potrafi szacować ryzyko pojawienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych.</i>	<i>C.U5 +++</i>	<i>Wykład 1 Wykład 2 Wykład 6 Ćwiczenia 1 Ćwiczenia 2</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Ocena ryzyka genetycznego wybranych chorób jednogenowych, chorób sprzężonych z płcią Ocena odziedziczalności wybranej cechy</i>

					ilościowej.
U9	Potrafi oceniać zagrożenia środowiskowe i posługiwać się podstawowymi metodami pozwalającymi na wykrycie obecności czynników szkodliwych (biologicznych i chemicznych) w biosferze.	C.U6 ++	Wykład 6 Ćwiczenia 6	Zaliczenie	Wykrywanie mutagenów i kancerogenów oraz ocena efektów ich działania.

### Literatura i pomoce naukowe<sup>8</sup>

#### Literatura podstawowa

1. Bioinformatics, Genetics and Computational Biology: Clinical genetics. Databases and resources focused on molecular biology, genetics, genomes, and related biological data. Dostęp: <https://guides.library.stonybrook.edu/c.php?g=35530&p=1138804>
2. Jorde LB, Carey JC, Barnshad MJ. 2019. Genetyka medyczna. Edra Urban & Partner. ISBN: 9788376098517
3. Polok K.: Genetyka i ewolucja. Zadania i problemy. Wyd. SQL Olsztyn 2010. Wersja elektroniczna 2011. Dostęp: <https://zenodo.org/record/1254549>
4. Zielinski R, Polok K. 2020. Materiały z genetyki klinicznej dla studentów III roku kierunku lekarskiego. Dostęp: <https://www.matgen.pl>

#### Literatura uzupełniająca

1. BMC Medical Genetics. Journal. Dostęp: <https://bmcmmedgenet.biomedcentral.com/>

#### Inne pomoce naukowe

1. ExPaSy. Bioinformatics Resource Portal. Baza danych. Dostęp: <https://www.expasy.org>
2. OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man. Baza danych. Dostęp: <https://www.omim.org/>

### Nakład pracy studenta potrzebny do osiągnięcia zakładanych efektów uczenia się – bilans punktów ECTS

Udział w zajęciach, aktywność	Obciążenie studenta [h]		
	Inne godz. Kontaktowe (IGK)	Praca własna studenta: zajęcia bez nauczyciela (ZBN)	Zajęcia dydaktyczne
Udział w ćwiczeniach	-	-	15 h
Udział w seminariach			15 h
Udział w konsultacjach	5 h	-	-
Przygotowanie się do wykładów/ćwiczeń/seminariów/ Przygotowanie do zaliczenia/egzaminu	-	25 h	-
Sumaryczne obciążenie pracą studenta	5 h/ 0,3 ECTS	25 h/ 0,7 ECTS	30 h/ 1 ECTS
Punkty ECTS za przedmiot	2 ECTS <sup>10</sup>		

### Informacje dodatkowe, uwagi

--