***Załącznik nr 1a***

# Karta przedmiotu

# Cz. 1

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Informacje ogólne o przedmiocie** | | | | |
| **1. Kierunek studiów:** Pielęgniarstwo | | 1. **Poziom kształcenia:** I stopień / profil praktyczny 2. **Forma studiów:** studia stacjonarne | | |
| **4. Rok:** I / cykl 2024-2027 | | **5. Semestr:**  I | | |
| **6. Nazwa przedmiotu:** Genetyka | | | | |
| **7. Status przedmiotu:** Obowiązkowy | | | | |
| **8. Cel/-e przedmiotu:**  - Dostarczenie wiedzy na temat funkcji genomu, transkryptomu i proteomu człowieka.  - Dostarczenie wiedzy na temat podstawowych koncepcji regulacji ekspresji genów, w tym regulacji epigenetycznej.  - Wyposażenie absolwenta w wiedzę z zakresu budowy chromosomów oraz molekularnego podłoża mutagenezy.  - Dostarczenie wiedzy na temat zasad dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej.  - Kształtowanie umiejętności szacowania ryzyka ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych.  - Kształtowanie umiejętności wykorzystania wiedzy na temat chorób uwarunkowanych genetycznie w profilaktyce nowotworów oraz diagnostyce prenatalnej.  **Efekty uczenia się/odniesienie do efektów uczenia się** zawartych w *(właściwe podkreślić)*:  standardach kształcenia (Rozporządzenie Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego)/Uchwale Senatu SUM *(podać określenia zawarte w standardach kształcenia/symbole efektów zatwierdzone Uchwałą Senatu SUM)*  w zakresie wiedzy student zna i rozumie: A.W9, A.W10, A.W11, A.W12,  w zakresie umiejętności student potrafi: A.U3, A.U4  w zakresie kompetencji społecznych student: | | | | |
| **9. Liczba godzin z przedmiotu** | **40** | **10. Liczba punktów ECTS dla przedmiotu** | | **2** |
| **11. Forma zaliczenia przedmiotu:** zaliczenie na ocenę | | | | |
| **12. Sposoby weryfikacji i oceny efektów uczenia się** | | | | |
| Efekty uczenia się | Sposoby weryfikacji | | Sposoby oceny\*/zaliczenie | |
| W zakresie wiedzy | test jednokrotnego wyboru, | | **\*** | |
| W zakresie umiejętności | test jednokrotnego wyboru | | **\*** | |
| W zakresie kompetencji |  | | **\*** | |

**\*** w przypadku egzaminu/zaliczenia na ocenę zakłada się, że ocena oznacza na poziomie:

**Bardzo dobry (5,0) –** zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte i znacznym stopniu przekraczają wymagany poziom

**Ponad dobry (4,5) –** zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte i w niewielkim stopniu przekraczają wymagany poziom

**Dobry (4,0) –** zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na wymaganym poziomie

**Dość dobry (3,5) –** zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na średnim wymaganym poziomie

**Dostateczny (3,0) –** zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na minimalnym wymaganym poziomie

**Niedostateczny (2,0) –** zakładane efekty uczenia się nie zostały uzyskane

**Karta przedmiotu**

**Cz. 2**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Inne przydatne informacje o przedmiocie** | | | | |
| **13. Jednostka realizująca przedmiot, adres, e-mail:**  Zakład Biochemii i Genetyki Medycznej Katedry Nauk Podstawowych, 40-752 Katowice ul. Medyków 18, [biogen@sum.edu.pl](mailto:biogen@sum.edu.pl)  Tel. (32) 252 88 64 | | | | |
| **14. Imię i nazwisko osoby odpowiedzialnej za realizację przedmiotu /koordynatora przedmiotu:**  dr hab. n. med. Paweł Niemiec, prof. SUM | | | | |
| **15. Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności i innych kompetencji:**  Podstawowa wiedza z zakresu genetyki i biologii na poziomie szkoły średniej. | | | | |
| **16. Liczebność grup** | | Zgodna z Zarządzeniem Rektora SUM | | |
| **17. Materiały do zajęć/ środki dydaktyczne** | | http://biochigen.sum.edu.pl, tablica ogłoszeń Zakładu Biochemii i Genetyki Medycznej SUM | | |
| **18. Miejsce odbywania się zajęć** | | http://biochigen.sum.edu.pl, sala nr 10, Medyków 18, 40-752 Katowice | | |
| **19. Miejsce i godzina konsultacji** | | <http://biochigen.sum.edu.pl> | | |
| **20. Efekty uczenia się** | | | | |
| Numer przedmiotowego  efektu uczenia  się | Przedmiotowe efekty uczenia się | | Odniesienie do efektów uczenia się zawartych w *(właściwe podkreślić)*:  standardach kształcenia/  zatwierdzonych przez  Senat SUM | |
| P\_W1 | Funkcje genomu, transkryptomu i proteomu człowieka. | | A.W10 | |
| P\_W2 | Podstawowe koncepcje regulacji ekspresji genów, w tym regulacji epigenetycznej. | | A.W10 | |
| P\_W3 | Budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy. | | A.W11 | |
| P\_W4 | Podstawowe zasady dziedziczenia. | | A.W12 | |
| P\_W5 | Uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh | | A.W9 | |
| P\_U1 | Oszacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych. | | A.U3 | |
| P\_U2 | Wykorzystać wiedzę na temat chorób uwarunkowanych genetycznie w profilaktyce nowotworów oraz diagnostyce prenatalnej. | | A.U4 | |
| **21. Formy i tematy zajęć** | | | | **Liczba godzin** |  |
| **21.1. Wykłady** | | | | **30** |
| 1) Struktura i funkcja materiału genetycznego – podstawowe pojęcia genetyczne; struktura DNA, RNA, chromatyny, genu, genomu; genom mitochondrialny; cykl komórkowy i  replikacja - podstawowe założenia; kod genetyczny i ekspresja informacji genetycznej – podstawowe założenia. | | | | 3 |
| 2) Zmienność i dziedziczność – Zmienność niedziedziczna – modyfikacyjna, fluktuacyjna.  Zmienność dziedziczna: rekombinacyjna i mutacyjna. Molekularne podłoże mutagenezy -  powstawanie mutacji jednogenowych i chromosomowych (strukturalnych i liczbowych).  Mutacje spontaniczne i indukowane. Czynniki mutagenne – fizyczne, chemiczne, biologiczne. Naprawa mutacji i uszkodzeń DNA. | | | | 3 |
| Mechanizmy dziedziczenia epigenetycznego - Główne mechanizmy epigenetycznej kontroli ekspresji genów - metylacja DNA, acetylacja histonów, RNAi (miRNA, dsRNA). Zaburzenie profilu epigenetycznego a choroby. Czynniki powodujące zmiany epigenetyczne. Piętnowanie genomowe (rodzicielskie). Charakterystyka inaktywacji chromosomu X – rola genu XIST i jego metylacji. | | | | 3 |
| 4) Podstawowe zasady dziedziczenia – dziedziczenie jednogenowe. Cechy dziedziczenia  autosomalnego dominującego i recesywnego. Cechy dziedziczenia sprzężonego z płcią  dominującego i recesywnego. Niepełna dominacja, kodominacja, allele wielokrotne. Przykłady chorób dziedziczonych autosomalnie dominująco (achondroplazja, dystrofia miotoniczna, zespół Marfana, choroba Huntingtona, osteogenesis imperfecta) i recesywnie (mukowiscydoza, anemia sierpowata, jednogenowe bloki metaboliczne – tyrozynemia, fenyloketonuria, alkaptonuria, albinizm). Przykłady chorób sprzężonych z płcią, recesywnych (dystrofia mięśniowa Duchenne’a i  Beckera) i dominujących (krzywica hipofosfatemiczna typu I i II, zespół łamliwego chromosomu X). | | | | 3 |
| 5) Podstawowe zasady dziedziczenia – dziedziczenie wielogenowe. Współdziałanie wielu genów w kształtowaniu jednej cechy, o charakterze kumulatywnym, dopełniającym i epistatycznym. Oddziaływania pomiędzy czynnikami genetycznymi i środowiskowymi w kształtowaniu fenotypu. Szansa, iloraz szans, ryzyko, synergia. Przykłady chorób wielogenowych i wieloczynnikowych: choroba niedokrwienna serca, cukrzyca typu I i II, nadciśnienie tętnicze, choroby psychiczne, autoimmunologiczne oraz neurodegeneracyjne. | | | | 3 |
| 6) Genetyka i profilaktyka nowotworów. Podłoże chorób nowotworowych: protoonkogeny, geny supresorowe, czynniki naprawcze. Modele powstawania nowotworów: dwuuderzeniowy i wielouderzeniowy. Najczęściej występujące nowotwory o charakterze dziedzicznym: rak piersi i jajników (mutacje genów BRCA1 i BRCA2), rak jelita grubego (mutacje genów MLH1, APC). Gen TP53 i zespół Li-Fraumeni. Deficyty naprawy DNA – Xeroderma pigmentosum. Medycyna personalizowana w leczeniu nowotworów. | | | | 3 |
| 7) Zasady poradnictwa genetycznego – cz 1. Warunki określające zasadność poradnictwa genetycznego. Elementy porady genetycznej. Metody cytogenetyczne i techniki biologii  molekularnej stosowane w diagnostyce chorób genetycznych. | | | | 3 |
| 8) Zasady poradnictwa genetycznego – cz 2. Diagnostyka prenatalna – metody nieinwazyjne (USG, badanie dopplerowskie) oraz inwazyjne (biopsja kosmówki, amniopunkcja, kordocenteza, fetoskopia). Genetyczna diagnostyka preimplantacyjna. Terapia genowa. | | | | 3 |
| 9) Medycyna personalizowana. Podejście tradycyjne a medycyna personalizowana. Czynniki wpływające na skuteczność terapii tradycyjnych. Stratyfikacja molekularna pacjentów. Farmakogenetyka i farmakogenomika. Przykłady wykorzystania medycyny personalizowanej w onkologii, kardiologii i innych dziedzinach medycyny. | | | | 3 |
| 10) Elementy genetyki populacyjnej w kontekście chorób człowieka – Zróżnicowanie genetyczne populacji ludzkiej, różnice w występowaniu chorób genetycznych, polimorfizm genetyczny. Równowaga Hardy’ego-Weinberga. Czynniki wpływające na częstości genotypów i alleli w populacji: selekcja, mutacje, izolacja, migracja, dryf genetyczny. Genetyczne obciążenie populacji. Eugenika | | | | 3 |
| **21.2. Ćwiczenia** | | | | **10** |
| Dziedziczenie jednogenowe. Szacowanie ryzyka chorób genetycznych. – 2  Dziedziczenie chorób jednogenowych (autosomalne recesywne, autosomalne dominujące, sprzężone z płcią recesywne, sprzężone z płcią dominujące) – analiza rodowodów, krzyżówki jednogenowe. | | | | 2 |
| Dziedziczenie pozajądrowe. Czynniki środowiskowe. Ryzyko populacyjne. Dziedziczenie pozajądrowe – krzyżówka. Ryzyko populacyjne – krzyżówka. Udział czynników środowiskowych w warunkowaniu chorób jednogenowych (fenyloketonuria, hiperhomocysteinemia). Uwarunkowania genetyczne grup krwi i przyczyny konfliktu serologicznego w układzie Rh – krzyżówki. | | | | 2 |
| Dziedziczenie wielogenowe i wieloczynnikowe –  Współdziałanie genów: geny kumulatywne, dopełnienie, epistaza. Krzyżówki kilkugenowe. | | | | 2 |
| Zespoły chromosomowe i diagnostyka dysmorfologiczna – 2h  Diagnostyka dysmorfologiczna chorób o podłożu genetycznym. Aberracje chromosomowe | | | | 2 |
| Wykorzystanie genetyki w medycynie | | | | 2 |
| **Samokształcenie** | | | | 15 |
| **22. Literatura** | | | | |
| **1. Alberts B i wsp. Podstawy biologii komórki. Wprowadzenie do biologii molekularnej. PWN 1999**  **2. Jorde LB i wsp. Genetyka medyczna. Wyd. CZELEJ Lublin 2000.**  **3. Epstein RJ. Biologia molekularna człowieka. Wyd. CZELEJ, Lublin 2005**  **4. Bal J. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. PWN, Warszawa** | | | | |
| **23. Kryteria oceny – szczegóły** | | | | |
| Zgodnie z zaleceniami organów kontrolujących.  Zaliczenie przedmiotu - student osiągnął zakładane efekty uczenia się.  Szczegółowe kryteria zaliczenia i oceny z przedmiotu są zamieszczone w regulaminie przedmiotu. | | | | |