***Załącznik nr 1a***

**Karta przedmiotu**

**Cz. 1**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Informacje ogólne o przedmiocie** | | | | | | |
| **1. Kierunek studiów:** Położnictwo | | | | **2. Poziom kształcenia:** I stopień / profil praktyczny  **3. Forma studiów: s**tudia stacjonarne | | |
| **4. Rok:** I / cykl 2024-2027 | | | | **5. Semestr:** I, II | | |
| **6. Nazwa przedmiotu:** Embriologia i genetyka | | | | | | |
| **7. Status przedmiotu:** Obowiązkowy | | | | | | |
| **8. Cel/-e przedmiotu** | | | | | | |
| * Dostarczenie wiedzy na temat procesów spermatogenezy, spermiogenezy i owogenezy, zaplemnienia i zapłodnienia oraz wczesnych stadiów rozwoju człowieka a także rozwoju poszczególnych układów i narządów. * Wyposażenie absolwenta w wiedzę z zakresu rozwoju, budowy i funkcji łożyska. * Dostarczenie wiedzy na temat funkcji nukleotydów w komórce, struktury I- oraz II-rzędowej DNA i RNA, budowy chromosomów i chromatyny, oraz molekularnego podłoża mutagenezy. * Wyposażenie absolwenta w wiedzę z zakresu problematyki zasad dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, dziedziczenia niezależnego oraz sprzężonego z płcią a także dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej. * Dostarczenie wiedzy na temat chorób uwarunkowanych genetycznie w kontekście profilaktyki nowotworów oraz diagnostyki prenatalnej i poradnictwa genetycznego. * Dostarczenie wiedzy na temat genetycznego uwarunkowania grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh. * Kształtowanie umiejętności stosowania diagnostyki dysmorfologicznej i technik wykorzystywanych w badaniach genetycznych i immunologicznych. * Kształtowanie umiejętności szacowania ryzyka ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych. * Kształtowanie świadomości na temat stosowania zasad etyki ogólnej i zawodowej w czasie kontaktu z osobami dotkniętymi chorobami genetycznymi oraz ich rodzicami.   **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.W11. A.W12. A.W13. A.W14. A.W15. A.W16.  w zakresie umiejętności student potrafi: A.U4. A.U5.  w zakresie kompetencji społecznych student jest gotów do:   * zasięgania opinii ekspertów w przypadku trudności z samodzielnym rozwiązaniem problemu; * dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzebedukacyjnych. | | | | | | |
| **9. Liczba godzin z przedmiotu** | | **45** | **10. Liczba punktów ECTS dla przedmiotu** | | | **3** |
| **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 | Obserwacja | | | | **\*** | |
| W zakresie kompetencji | Obserwacja, samoocena | | | | **\*** | |

**\*** 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 (Biochemia), 40-752 Katowice ul. Medyków 18, biogen@sum.edu.pl | | | | |
| **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:**  Podstawy wiedzy w zakresie embriologii oraz genetyki człowieka na poziomie szkoły średniej. | | | | |
| **16. Liczebność grup** | | Zgodna z uchwałą Senatu 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 | Student opisuje procesy spermatogenezy, spermiogenezy i owogenezy, zaplemnienia i zapłodnienia oraz wczesne stadia rozwoju człowieka i rozwój poszczególnych układów i narządów | | A.W11. | |
| P\_W2 | Charakteryzuje rozwój, budowę i funkcje łożyska | | A.W12. | |
| P\_W3 | Wyjaśnia uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i przyczyny konfliktu serologicznego w układzie Rh. | | A.W13. | |
| P\_W4 | Wyjaśnia w jaki sposób wiedza na temat chorób uwarunkowanych genetycznie może być przydatna w profilaktyce nowotworów i diagnostyce prenatalnej. | | A.W14. | |
| P\_ W5 | Łączy aberracje chromosomowe z konkretnymi jednostkami chorobowymi w najczęstszych zespołach chromosomowych człowieka | | A.W14. | |
| P\_ W6 | Dostrzega potrzebę prowadzenia poradnictwa genetycznego. | | A.W14. | |
| P\_ W7 | Opisuje funkcje nukleotydów w komórce, | | A.W14. | |
| P\_ W8 | Posiada wiedzę w zakresie struktury I- oraz II-rzędowe DNA i RNA, wymienia oddziaływania stabilizujące te struktury, | | A.W14. | |
| P\_ W9 | Opisuje strukturę chromatyny | | A.W14. | |
| P\_W10 | Przedstawia budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy. | | A.W14. | |
| P\_W11 | Charakteryzuje podstawowe zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz pozajądrowej informacji genetycznej. | | A.W15. | |
| P\_U1 | Rozróżnia na podstawie diagnostyki dysmorfologicznej najczęstsze wady rozwojowe i zespoły chromosomowe | | A.W16., A.U4. | |
| P\_U2 | Przyporządkowuje techniki wykorzystywane w badaniach genetycznych i immunologicznych do konkretnych zastosowań diagnostycznych | | A.U5. | |
| P\_U3 | Szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia oraz wpływ czynników środowiskowych. | | A.U4. | |
| P\_K1 | Jest świadomy wagi stosowania się do określonych zasad etyki w czasie kontaktu z osobami dotkniętymi chorobami genetycznymi oraz ich rodzicami | | Punkt 1.3 ogólnych efektów uczenia się | |
| **21. Formy i tematy zajęć** | | | | **Liczba godzin** |
| **21.1. Wykłady** | | | | **40** |
| 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 |
| 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 |
| 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 |
| 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 |
| 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 |
| 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 |
| Zasady poradnictwa genetycznego – cz 2. Diagnostyka prenatalna – metody nieinwazyjne (USG, badanie dopplerowskie) oraz inwazyjne (biopsja kosmówki, amniopunkcja, kordocenteza, fetoskopia). Genetyczna diagnostyka preimplantacyjna. Terapia genowa. | | | | 2 |
| Powstawanie komórek rozrodczych, charakterystyka procesów: spermatogenezy, spermiogenezy, oogenezy. Regulacja hormonalna gametogenezy. Żeński cykl płciowy –jajnikowy i miesiączkowy, zmiany morfologiczne, zmiany po owulacji zakończonej ciążą. Zaplemnienie i kapacytacja, mechanizmy przeciwdziałające polispermii, reakcja korowa. Zapłodnienie – etapy, zapłodnienie in vitro. Ciąża mnoga. | | | | 3 |
| Wczesny okres rozwoju prenatalnego – charakterystyka okresu przedzarodkowego: bruzdkowanie, morula, blastocysta, implantacja do śluzówki macicy, różnicowanie węzła zarodkowego – epiblast, hipoblast, powstawanie syncytiotrofoblastu. Powstawanie trzech listków zarodkowych, podział i losy mezodermy, powstawanie somitów, ich zróżnicowanie i losy. Organogeneza – rozwój narządów pierwotnych. Powstawanie ośrodkowego układu nerwowego, proces neurulacji, rola cewy nerwowej w rozwoju zarodka, rozwój narządów zmysłów. Powstawanie układów: sercowo-naczyniowego, mięśniowo-szkieletowego,  oddechowego, pokarmowego, moczowo-płciowego, powstawanie kończyn. Charakterystyka okresów: zarodkowego i płodowego rozwoju prenatalnego człowieka. | | | | 3 |
| Łożysko – budowa i funkcje. Błony płodowe i inne struktury pozazarodkowe –powstawanie i funkcje. | | | | 2 |
| Charakterystyka procesów zachodzących podczas różnicowania i morfogenezy. Migracja, fuzja, apoptoza komórek – znaczenie podczas degradacji morfogenetycznej. Charakterystyka inhibicji kontaktowej. Charakterystyka procesu indukcji embrionalnej. | | | | 3 |
| Regulacja rozwoju prenatalnego na poziomie molekularnym. Najważniejsze szlaki przekazywania sygnałów związane z rozwojem organizmu. Geny sterujące rozwojem. Udział genów homeotycznych – rola genów homeoboksu w tworzeniu wzoru budowy organizmu. | | | | 3 |
| Zaburzenia procesu rozwoju prenatalnego – cz. 1. Zagrożenia płynące ze środowiska zewnętrznego – teratogeny. Czynniki wpływające na efekt teratogenu, krytyczne okresy wrażliwości. Charakterystyka skutków działania chemicznych czynników teratogennych: alkoholu, palenia papierosów, hormonów, leków, narkotyków. Charakterystyka skutków działania infekcyjnych czynników teratogennych: wirusów (różyczki, cytomegalii, opryszczki, ospy wietrznej, półpaśca, grypy, HIV), pierwotniaków (Toxoplazma gondi), bakterii (Krętek blady). Charakterystyka skutków działania fizycznych czynników teratogennych: promieniowania jonizującego, hałasu, temperatury. Charakterystyka skutków działania matczynych czynników teratogennych: cukrzycy, fenyloketonurii. | | | | 3 |
| Zaburzenia procesu rozwoju prenatalnego – cz. 2. Wady wrodzone o różnej etiologii: klasyfikacja, Polski Rejestr Wad Wrodzonych. Mechanizmy patogenetyczne wad wrodzonych: dysrupcje, deformacje, malformacje, dysplazje. Charakterystyka małych wad wrodzonych, przykłady, cechy dysmorfologiczne. Przykłady dużych wad wrodzonych z uwzględnieniem różnej ich lokalizacji: wady OUN, wady serca, wady nerek, wady kończyn. Etiologia dużych wad rozwojowych. Przykłady dużych wad wrodzonych o etiologii jednogenowej: achondroplazja, zespół łamliwych kości, zespół Marfana, dystrofia mięśniowa Duchenne’a. Przykłady dużych wad wrodzonych o etiologii chromosomowej (zespół Downa, zespół Turnera, zespół Williamsa). Pierwotna i wtórna profilaktyka wad wrodzonych. | | | | 3 |
| **21.2. Seminaria** | | | |  |
|  | | | |  |
| **21.3. Ćwiczenia** | | | | **5** |
| **Szacowanie ryzyka chorób genetycznych –** Dziedziczenie chorób jednogenowych (autosomalne recesywne, autosomalne dominujące, sprzężone z płcią recesywne, sprzężone z płcią dominujące) - analiza rodowodów, krzyżówki jedno- i kilkugenowe. Ryzyko populacyjne. Udział czynników środowiskowych w warunkowaniu chorób jednogenowych (fenyloketonuria, hiperhomocysteinemia). Dziedziczenie pozajądrowe – krzyżówka. Uwarunkowania genetyczne grup krwi i przyczyny konfliktu serologicznego w układzie Rh - krzyżówki. | | | | 3 |
| **Diagnostyka dysmorfologiczna chorób o podłożu genetycznym.** Aberracje chromosomowe strukturalne i liczbowe. Cechy dysmorficzne w najczęstszych zespołach chromosomowych (zespół Downa, Klinefeltera, Turnera, Edwardsa, Patau), zespołach mikrodelecji (zespół Cr idu chat, Pradera-Williego, Angelmana, Williamsa, Wolfa-Hirschhorna) oraz chorób jednogenowych (zespół Marfana, Achondroplazja, Zespół łamliwego chromosomu X). | | | | 2 |
|  | | | |  |
| **21.4. Samokształcenie** | | | | **15** |
| **22. Literatura** | | | | |
| 1. Alberts B. Podstawy biologii komórki. Wprowadzenie do biologii molekularnej. PWN W-wa.  2. Jorde LB i wsp. Genetyka medyczna. Wyd. CZELEJ 2000.  3. Friedman JM. i wsp. Genetyka. Urban & Partner Wrocław.  4. Bal J. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. PWN, Warszawa  5. Bartel H. Embriologia. Podręcznik dla studentów. Wydanie IV. PZWL. Warszawa 2005.  6. Kurpisz Maciej (red.). Molekularne podstawy rozrodczości człowieka i innych ssaków. Wydanie I. Poznań 2002.  7. Jura Czesław, Klag Jerzy (red.). Podstawy embriologii zwierząt i człowieka. Tom 1 i 2. Wydanie I. Wydawnictwo Naukowe PWN. Warszawa 2005.  8. Wielgoś M. Diagnostyka prenatalna z elementami perinatologii. Via Medica - Wydawnictwo Medyczne 2009  9. Connor M., Ferguson-Smith M. Podstawy genetyki medycznej. PZWL  10. Bielańska-Osuchowska Zofia. Zarys organogenezy. Różnicowanie się komórek w narządach. Wydawnictwo Naukowe PWN. Warszawa 2004 | | | | |
| **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. | | | | |