|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Nazwa przedmiotu / status\*\***  **Embriologia i genetyka, część: Genetyka / podstawowy**  **Kierunek Położnictwo / Specjalność Położnictwo**  **Stopień studiów I Rok studiów I Semestr zimowy**  **Rok akademicki 2024/2025** | | | |
| **Data realizacji seminarium**  **/konwersatorium** | **Tematyka seminarium/konwersatorium** | **Realizowane kierunkowe efekty kształcenia kierunkowe i przedmiotowe**  *(symbole zaplanowanych efektów kształcenia zgodne z umieszczonymi w sylabusie)* | **Metody realizacji i weryfikacji efektów kształcenia**  *(jedna forma zaliczenia może obejmować materiał z kilku seminariów - proszę wówczas połączyć komórki)* |
| 7.10.2024/ 1 | 1. Omówienie regulaminu zajęć. 2. Podstawowe pojęcia genetyczne (gen, allel, locus, fenotyp, genotyp, cecha recesywna i dominująca, kodominacja, dominacja zupełna i niezupełna, genom, chromosom, kod genetyczny, *crossing over*) 3. Budowa i struktura kwasów nukleinowych – DNA i RNA 4. Mutacje genowe (punktowe: tranzycja, transwersja, delecja, insercja, m. synonimiczne, niesynonimiczne, nosensowne, zmiany ramki odczytu) jako podłoże chorób uwarunkowanych monogenowo autosomalnie i heterosomowo. | A.W15.  A.W14.  A.W16.  A.U4.  M/NM\_P6S\_KK1  M/NM\_P6S\_KO4 | Prezentacja - co najmniej dostateczne przygotowanie merytoryczne do prezentowanego tematu, udział w dyskusji |
| 28.10.2024/ 2 | 1. Mutacje chromosomowe strukturalne (translokacje, inwersja, duplikacja, deficjencja, izochromosom, chromosom kolisty):   * delecja ramion krótkich chromosomu z grupy B (zespół „*cri du chat*”) - cechy fenotypowe osobnika * zespoły mikrodelecjii (zespół Pradera-Willego) - cechy fenotypowe osobnika   2. Mutacje chromosomowe liczbowe:(euploidie: autopoliploidy, allopoliploidy; aneuploidie). Nondysjunkcja jako mechanizm aberracji chromosomowych.  3. Mutacje chromosomowe: aneuploidia autosomów   * Wybrane aberracje chromosomalne - chromosomy w metafazie mitozy limfocytów, kariotyp, cechy fenotypowe osobnika  1. trisomia 21 (zespół Downa) 2. trisomia 18 (zespół Edwardsa) 3. trisomia 13 (zespół Patau)   4. Mutacje chromosomowe - aneuploidia heterosomów:   * Wybrane aberracje chromosomalne - chromosomy w metafazie mitozy limfocytów, kariotyp, cechy fenotypowe osobnika  1. monosomia 45,X (zespół Turnera) 2. trisomia 47,XXY (zespół Klinefeltera) 3. 47,XXX - kariotyp osobnika 4. 47,XYY - kariotyp osobnika | A.W14.  A.W16.  A.U5.  M/NM\_P6S\_KK1  M/NM\_P6S\_KO4 |
| 18.11.2024/3 | Zaliczenie seminariów |  |
| Osoba odpowiedzialna za realizację przedmiotu  dr Katarzyna Kubiak | | Podpis | |

\* *proszę wybrać odpowiednią formę tabeli (zależnie od tego, w jakiej formie prowadzone są zajęcia dydaktyczne), jeżeli przedmiot prowadzony jest w formie ćwiczeń i wykładów proszę przygotować tabelę 1 i tabelę 2*

*\*\*przedmiot kształcenia ogólnego (O), podstawowy (A), kierunkowy (B), specjalnościowy (C), fakultet (F)*