|  |
| --- |
| **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\_KK1M/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\_KK1M/NM\_P6S\_KO4 |
| 18.11.2024/3 | Zaliczenie seminariów |  |
| Osoba odpowiedzialna za realizację przedmiotudr 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)*