

Nazwa jednostki prowadzącej kierunek:	Wyższa Szkoła Medyczna w Białymstoku		
	Wydział Ogólnomedyczny		
Nazwa kierunku:	Biotechnologia		
Poziom kształcenia:	Studia I stopnia	semestr IV	
Profil kształcenia:	Ogólnoakademicki		
Moduły wprowadzające / wymagania wstępne:	Biologia, anatomia z histologią, genetyka		
Nazwa modułu (przedmiot lub grupa przedmiotów):	CYTOGENETYKA		
Osoby prowadzące:	dr inż. Piotr Gawroński		
Forma studiów	Studia stacjonarne w/ćw	studia niestacjonarne w/ćw	liczba punktów ECTS
/liczba godzin/liczba punktów ECTS:			
zajęcia zorganizowane:		20/0	3
praca własna studenta:		55	
Cele modułu:	Student zapozna się z organizacją materiału genetycznego w komórkach, budową chromosomów oraz aberracjami genomowymi i chromosomowymi. Przedstawione zostaną metody analizy kariotypu i wpływ najważniejszych mutacji na cechy fenotypowe.		
Efekty kształcenia:	<p><b>Wiedza:</b> student zna budowę i rolę chromosomów, potrafi odróżnić kariotyp prawidłowy od wadliwego, zna metody barwienia chromosomów i umie rozpoznawać podstawowe choroby genetyczne człowieka wynikające z aberracji genomowych i chromosomowych.</p> <p><b>Umiejętności:</b> student potrafi przygotować i przeanalizować kariogram, pogrupować chromosomy człowieka oraz rozpoznać wybrane choroby genetyczne człowieka na podstawie analizy kariogramu.</p> <p><b>Kompetencje społeczne:</b> student potrafi wyjaśnić podłoże chorób genetycznych takich jak zespół Downa, zna zasady etyki wymagane w badaniach prenatalnych, student rozumie potrzebę poszerzania wiedzy w zakresie chorób spowodowanych aberracjami genomowymi i chromosomowymi.</p>		
Forma zajęć/metody dydaktyczne:	Prezentacje multimedialne na wykładach, dyskusja w grupie		

**Forma i warunki zaliczenia przedmiotu w odniesieniu do efektów kształcenia:**

**Wiedza:** egzamin z treści wykładów

**Umiejętności:** przygotowanie i analiza kariogramu, prawidłowa identyfikacja chorób genetycznych na podstawie analizy kariogramu, prezentacja wyników i dyskusja w grupie.

**Kompetencje:** postępowanie zgodne z zasadami etyki, umiejętność łączenia ze sobą poszczególnych objawów w często złożonych zespołach chorobowych spowodowanych aberracjami genomowymi lub chromosomowymi.

**Treści programowe:****Wykłady: studia niestacjonarne**

1. Organizacja genomu człowieka. Euchromatyna i heterochromatyna. (2h)
2. Budowa i rola chromosomów. Centromer i kinetochor. (2h)
3. Znaczenie telomerów, ich replikacja i sekwencje NOR. (2h)
4. Nowoczesne techniki barwienia chromosomów - FISH. (2h)
5. Typy chromosomów. (2h)
6. Liczba genomowa, haploidalna i diploidalna chromosomów. Kariotyp i kariogram oraz analiza kariotypu człowieka. (2h)
7. Aneuploidie heterochromosomalne – przykłady zespołów chorobowych. (2h)
8. Aneuploidie autosomalne – przykłady zespołów chorobowych. (2h)
9. Zespoły chorobowe związane z delecjami, duplikacjami i inwersjami. (2h)
10. Znaczenie aberracji chromosomowych w onkogenezie. Choroby mitochondrialne. (2h)

**Literatura podstawowa:**

1. Charon K., Świtoński M.: *Genetyka zwierząt.*, wyd. PWN Warszawa 2000
2. Jorde L.B., Carey J.C.: *Genetyka medyczna.* 2000. Wydawnictwo Czelej;
3. Bal J.: *Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej* (red.) Wydawnictwo Naukowe PWN 2001

**Literatura uzupełniająca:**

1. Kawiak J., Mirecka J., Olszewska M., Warchoń J. : *Podstawy cytofizjologii.*, wyd. PWN Warszawa 1998
2. Turner P.C., McLennan A.G., Bates A.D., White M.R.H.: *Biologia molekularna. Krótkie wykłady.*, wyd. PWN Warszawa 2004
3. Węgleński P. (red) : *Genetyka molekularna.*, wyd. PWN Warszawa 2007