

KARTA PRZEDMIOTU

Wydział Lekarski i Nauk o Zdrowiu
Kierunek studiów: Lekarski
Forma studiów: Stacjonarne
Stopień studiów: Magisterskie, jednolite
Specjalności: Bez specjalności
Rok akademicki: 2023/2024

NAZWA PRZEDMIOTU	
NAZWA PRZEDMIOTU	Biologia rozwoju prenatalnego
LICZBA PUNKTÓW ECTS:	5
JĘZYK WYKŁADOWY	Polski
PROWADZĄCY	prof. dr hab. n. med. Jadwiga Mierecka dr hab. n. med. Ewa Wypasek, prof. KAAF lek. Emmanuel Kolanko
OSOBA ODPOWIEDZIALNA	dr hab. n. med. Ewa Wypasek, prof. KAAF
LICZBA GODZIN:	
WYKŁADY:	34 godz.
ĆWICZENIA	5 godz.
KONWERSATORIA	22 godz.
CELE PRZEDMIOTU	
CEL 1:	Zapoznanie studenta z prawidłowym rozwojem prenatalnym człowieka od zapłodnienia po narodziny. Przyczyny, rodzaje i mechanizmy powstawania wad rozwojowych oraz ich uwarunkowania genetyczne i środowiskowe. Dojrzewanie w okresie prenatalnym układów warunkujących możliwość samodzielnego życia po urodzeniu.
CEL 2:	Wyjaśnienie studentom podstawowych pojęć, mechanizmów i praw genetyki.
EFEKTY KSZTAŁCENIA	
MW1:	Wiedza: Student charakteryzuje podstawowe pojęcia i mechanizmy genetyczne, prawidłowy kariotyp człowieka i różne typy determinacji płci (C.W1_EUK7_W36, C.W2_EUK_7W37, C.W3_EUK7_W38)
MW2:	Wiedza: Student zna budowę chromosomów i umie scharakteryzować molekularne podłoże mutagenyzy (C.W4_EUK7_W39)
MW3:	Wiedza: Student zna zasady dziedziczenia jądrowego i mitochondrialnego (C.W5_EUK7_W40)

MW4:	Wiedza: Student zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh (C.W6_EUK7_W41)
MW5:	Wiedza: Student wymienia i opisuje stadia rozwoju zarodka ludzkiego, budowę i funkcje łożyska oraz błon płodowych, a także charakteryzuje organogenezę oraz wpływ czynników szkodliwych na rozwój zarodka (A.W6; EUK7_W6)
MW6:	Wiedza: Student opisuje metody monitorowania rozwoju zarodka i płodu. Definiuje wskazania do wykonania diagnostyki prenatalnej.
MU1:	Umiejętności: Student posługuje się mianownictwem embrionalnym w języku polskim i angielskim (A.U5, 5EUK7_U5).
MU2:	Umiejętności: W przypadku nieprawidłowego rozwoju płodu student wyjaśnia konieczność prowadzenia stosownych badań prenatalnych.
MU3:	Umiejętności: Student potrafi określić wiek zarodka na podstawie najważniejszych cech zewnętrznych.
WYMAGANIA WSTĘPNE	
Brak wymagań wstępnych	
TREŚCI PROGRAMOWE	SZCZEGÓŁOWY OPIS BLOKÓW TEMATYCZNYCH
WYKŁAD 1:	Budowa DNA, sposoby upakowania DNA w komórce, rodzaje chromosomów, aberracje budowy i liczby chromosomów, mutacje na poziomie DNA. Mechanizmy podziału komórki (mitoza i mejoza).
WYKŁAD 2:	Podstawy genetyki: podstawowe pojęcia genetyczne (DNA, RNA, gen, genom, genotyp, fenotyp, kariotyp, polimorfizm genetyczny, mutacja), ekspresja genu, przekazywanie genów mechanizmy dziedziczenia.
WYKŁAD 3:	Mechanizmy dziedziczenia epigenetycznego. Rodzicielskie piętnowanie genomowe (Zespół Angelmana, Pradera-Williego, Bechwitha-Wiedemanna)
WYKŁAD 4:	Genetyczne i molekularne podstawy rozwoju: indukcja embrionalna, pola morfogenetyczne, różnicowanie komórek. Molekularne szlaki sygnałowe podczas embriogenezy i organogenezy.
WYKŁAD 5:	Gametogeneza: oogeneza i spermatogeneza z uwzględnieniem okresu dojrzewania i okresu rozrodczego u kobiet i mężczyzn.
WYKŁAD 6:	Zapłodnienie: zaplemnienie, kapacytacja, etapy zapłodnienia i blok przeciwko polispermii. Stadia podziału zygoty. Formowanie i implantacja blastocysty w błonie śluzowej macicy. Problemy z zajściem w ciążę, poronienia spontaniczne.

WYKŁAD 7:	Powstawanie tarczy zarodkowej i różnicowanie trofoblastu. Gastrulacja - tworzenie listków zarodkowych. Neurulacja - powstawanie cewy nerwowej.
WYKŁAD 8:	Histologiczna budowa łożyska, błon płodowych i pępowiny. 1 godz.
WYKŁAD 9:	Łądownie zarodka. Powstawania owodni, pęcherzyka żółtkowego, kosmówki i omocznia. Jamy ciała, krezki i przepona. Okresy rozwoju prenatalnego: przedzarodkowy, zarodkowy i płodowy. Określenie wieku zarodkowego na podstawie cech morfologicznych.
WYKŁAD 10:	Organogeneza: rozwój narządu gardłowego, twarzy i okolic szyi oraz przykłady wad rozwojowych.
WYKŁAD 11:	Organogeneza: układ nerwowy i narządy zmysłu, aspekt kliniczny zaburzeń rozwojowych.
WYKŁAD 12:	Organogeneza: układ sercowo-naczyniowy. Wady serca i naczyń krwionośnych. Hematopoeza i jej zaburzenia.
WYKŁAD 13:	Organogeneza: układ oddechowy i pokarmowy, aspekt kliniczny zaburzeń rozwojowych.
WYKŁAD 14:	Organogeneza: układ mięśniowo-szkieletowy. Przykłady anomalii w rozwoju czaszki, kręgosłupa i kończyn.
WYKŁAD 15:	Organogeneza: powłoki wspólne, aspekt kliniczny zaburzeń rozwojowych.
WYKŁAD 16:	Organogeneza: układ moczowo-płciowy. aspekt kliniczny zaburzeń rozwojowych.
WYKŁAD 17:	Teratogeneza - wady wrodzone płodu wywołane przez czynniki środowiskowe i uwarunkowane genetyczne.
KONWERSATORIUM 1:	Organizacja konwersatoriów i zasady zaliczenia przedmiotu. Omówienie poszczególnych zagadnień poruszanych na konwersatoriach
KONWERSATORIUM 2:	2a. DNA mitochondrialne – budowa, dziedziczenie, różnice w stosunku do DNA jądrowego. Dlaczego dziedziczymy genom mitochondrialny po linii matczynej? Heteroplazja a homoplazja. Choroby mitochondrialne – przykłady chorób mitochondrialnych, patogeneza i obraz kliniczny. 2b. Ekspresja informacji genetycznej, różne poziomy i mechanizmy regulacji (euchromatyna vs heterochromatyna, regulacja przez czynniki transkrypcyjne, modyfikacje RNA – „czapeczka” i „ogon”, splicing/alternatywny splicing, promotor, wzmacniacze, silencery).

KONWERSATORIUM 3:	<p>3a. Dziedziczenie epigenetyczne (na czym polega, omówić główne modyfikacje epigenetyczne – metylacja i acetylacja, i ich wpływ na ekspresję genów, wyspy CpG). Co to jest imprinting rodzicielski; choroby związane z imprintingiem: zespół Pradera-Williego i zespół Angelmana.</p> <p>3b. Modulacja epigenomu przez czynniki środowiskowe (czyli jak dieta, suplementy, ksenobiotyki, używki, trauma wpływają na ekspresję poszczególnych genów (podać konkretne przykłady).</p>
KONWERSATORIUM 4:	<p>4a. Etapy zapłodnienia (w tym dokładnie kapacytacja, reakcja akrosomalna, reakcja korowa, fuzja błon komórkowych oocytu i plemnika); następstwa zapłodnienia.</p> <p>4b. Rodzaje ciąży wielopłodowych (bliźnięta monozygotyczne, ich typy w zależności od podziału zarodka, bliźnięta dizygotyczne, mechanizmy powstawania; zagrożenie dla rozwoju płodów - Zespół przetoczenia między płodami, zespół odwróconej perfuzji tętniczej, wewnątrzmaciczne zahamowanie wzrostu płodu.</p>
KONWERSATORIUM 5:	<p>5a. Genetyczne przyczyny niepłodności kobiet i mężczyzn (nieprawidłowości kariotypu – zespół Klinefeltera, zespół Jacobs, kariotyp 46XX, zespół Turnera; translokacje wzajemne i robertsonowskie; mikrodelecje chromosomu Y oraz delecje AZF; mutacje genów CFTR, AR, F2, F5, FMR1).</p> <p>5b. Techniki wspomaganego rozrodu – metoda <i>in vitro</i> (etapy) i jej modyfikacje: ICSI, IUE, PESA/ MESA, GIFT, ZIFT. Aspekt etyczny i prawny.</p>
KONWERSATORIUM 6:	<p>6a. Wydarzenia 3 tygodnia od zapłodnienia: gastrulacja, smuga pierwotna, struna grzbietowa, neurulacja, komórki grzebieni nerwowych i ich pochodne. Wady zamknięcia cewy nerwowej.</p> <p>6b. Transport substratów, metabolitów i patogenów między matka a płodem. Łożyskowa synteza i wydzielanie hormonów.</p>
KONWERSATORIUM 7:	<p>7a. Rozwój gonady męskiej i gonady żeńskiej (proszę skupić się na: rozwoju przewodów Wolfa, Mullera i regulacji hormonalnej); zaburzenia determinacji płci – obojnactwo prawdziwe, obojnactwo rzekome (męskie i żeńskie); zespół niewrażliwości na androgeny (całkowity i częściowy).</p> <p>7b. Rozwój nerek (najważniejsze fakty); wady rozwojowe układu moczowego: duplikacja dróg moczowych, nerka miedniczna, nerka podkowiasta, wodonercze, wady rozwojowe związane z rozwojem pęcherza.</p> <p>7c. Rozwój serca od 18 do 35 dnia; wady serca: wada przegrody międzykomorowej (VSD), wada przegrody międzyprzedsionkowej (ASD), wspólny kanał przedsionkowo-komorowy (CAVC), przełożenie dużych naczyń przetrwały przewód tętniczy (Botalla), Tetralogia Fallota.</p>

KONWERSATORIUM 8:	<p>8a. Zmiany hormonalne w organizmie matki podczas ciąży, wyznaczanie daty porodu i ocena stanu pourodzeniowego noworodka (skala Apgar).</p> <p>8b. Rozwój embrionalny tarczycy. Wady rozwojowe narządu gardłowego (anomalie I-go łuku gardłowego zespół Pierrea Robina i Treachera Collinsa), zespół Di Georgia, torbiele i zatoki przewodu tarczowo-językowego, tarczyca ektopowa, przyrośnięcie języczka.</p> <p>8c. Krytyczne okresy w rozwoju prenatalnym człowieka (w okresie przedzarodkowym, zarodkowym i płodowym; wyjaśnić pojęcie „wszystko albo nic” w czasie przed-implantacyjnym. Czynniki genetyczne (pojęcie non-dysjunkcji) i czynniki środowiskowe (teratogeny) powodujące wady wrodzone - choroby metaboliczne matki (fenoketonuria matczyna, cukrzyca), alkohol, nikotyna, promieniowanie.</p>
KONWERSATORIUM 9:	<p>9a. Wady spowodowane teratogenami c.d.: leki - podaj kategorie leków stosowane dla kobiet w ciąży; podaj przykłady leków niebezpiecznych i takich, które może zażywać kobieta w ciąży; czynniki infekcyjne (różyczka, toksoplazmoza, cytomegalia, kiła, opryszczka, zakażenia TORCH - patomechanizm i zasady profilaktyki w ciąży.</p> <p>9b. Diagnostyka prenatalna - wskazania do badań, nieinwazyjne i inwazyjne metody oceny stanu płodu.</p>
KONWERSATORIUM 10:	<p>10a. Okresy rozwoju prenatalnego, stadia rozwoju zarodka wg Carnegie Institution.</p> <p>10b. Scharakteryzuj wydarzenia drugiego tygodnia rozwoju (różnicowanie trofoblastu na syncytiotrofoblast i cytotrofoblastu a embrioblastu na epiblast i hipoblast, budowa i funkcje każdej warstwy, rozwój pierwotnego i wtórnego pęcherzyka żółtkowego, powstanie pozazarodkowej i wewnątrzrodzajowej jamy ciała, worek kosmówkowy, owodnia i omocznia.</p>
KONWERSATORIUM 11:	<p>Podsumowanie i usystematyzowanie najważniejszych treści prezentowanych podczas kursu. Zaliczenie w formie ustnej (1-2 pytania).</p>
ĆWICZENIE 1:	<p>Histologiczna budowa łożyska, błon płodowych i sznura pępowinowego.</p>
ĆWICZENIE 2:	<p>Zasady konstrukcji drzewa genetycznego. Rysowanie rodowodu na podstawie opisu przypadku.</p>
ĆWICZENIE 3:	<p>Sposoby dziedziczenia chorób genetycznie uwarunkowanych na podstawie analizy rodowodu. Ustalenie ryzyka wystąpienia choroby u potomstwa.</p>
METODY DYDAKTYCZNE	
M16	Wykłady
M5	Dyskusja

M8	Praca w grupach
M10	Prezentacje multimedialne
NAKŁAD PRACY STUDENTA	
GODZINY KONTAKTOWE Z NAUCZYCIELEM AKADEMICKIM	60 godzin
GODZINY BEZ UDZIAŁU NAUCZYCIELA AKADEMICKIEGO	Przygotowanie się do zajęć: 30 godzin Przygotowanie prezentacji: 10 godzin Przygotowanie do zaliczenia końcowego: 20 godzin
SUMARYCZNA LICZBA GODZIN DLA PRZEDMIOTU	120 godzin
REGULAMIN ZAJĘĆ I WARUNKI ZALICZENIA	
WYKŁADY	Obecność na wykładach jest obowiązkowa.
ĆWICZENIA	Obecność obowiązkowa na wszystkich ćwiczeniach. Dopuszcza się, w wyjątkowych i uzasadnionych przypadkach, odrabianie zajęć (konwersatoria/ ćwiczenia) z inną grupą, jedynie po uprzednim wyrażeniu zgody przez osobę prowadzącą zajęcia. Warunkiem zaliczenia jest aktywny udział w ćwiczeniach i samodzielne opracowanie rodowodu na przykładzie własnej rodziny lub opisu przypadku. W przypadku niezaliczenia rodowodu student jest zobowiązany przygotować go ponownie, nie później niż tydzień przed egzaminem. Zaliczenie ćwiczeń jest warunkiem niezbędnym dopuszczenia do egzaminu.
KONWERSATORIA	Obecność obowiązkowa. Jedna, lub dwie nieobecności muszą być odrobione w formie uzgodnionej z osobą prowadzącą. Trzy lub więcej nieobecności (bez względu na przyczynę) skutkują brakiem zaliczenia konwersatoriów, co oznacza brak możliwości przystąpienia do pisemnego zaliczenia przedmiotu. Warunkiem zaliczenia jest obecność na zajęciach (patrz regulamin zajęć), aktywny udział w dyskusji, przygotowanie wyznaczonej prezentacji i zaliczenie ustnego (1-2 pytania) na ostatnich zajęciach. W przypadku niezaliczenia odpowiedzi ustnej student może zaliczyć ją ponownie ale nie później niż tydzień przed egzaminem.
METODY OCENY POSTĘPU STUDENTÓW	
W ZAKRESIE WIEDZY	Zaliczenie i egzamin ustny
W ZAKRESIE UMIEJĘTNOŚCI	Prezentacje multimedialne
W ZAKRESIE KOMPETENCJI SPOŁECZNYCH	Aktywny udział w zajęciach

SPRAWDZIANY KSZTAŁTUJĄCE	
SPRAWDZIANY KSZTAŁTUJĄCE	Sprawdziany w formie ustnej odpowiedzi na pytania Aktywny udział w zajęciach
CAŁY KURS	Termin I i II: egzamin ustny, polegający na odpowiedzi na 3 losowane pytania. Każda z odpowiedzi oceniana jest w skali punktowej 0-3. Przyznawanie liczby punktów następuje według następujących zasad: 0 – brak odpowiedzi, lub odpowiedź błędna; 1 – odpowiedź niepełna, wymaga pytań dodatkowych, zawiera błędy, brak zrozumienia; 2 – odpowiedź zadowalająca (brak poważniejszych błędów), wystarczające zrozumienie; 3 – odpowiedź wyczerpująca, przedstawiona z pełnym zrozumieniem
KRYTERIA EGZAMINU/ZALICZENIA Z OCENĄ	
NA OCENĘ 3,0	6 pkt
NA OCENĘ 3,5	7 pkt
NA OCENĘ 4,0	8-9 pkt
NA OCENĘ 4,5	10 pkt
NA OCENĘ 5,0	11-12 pkt
LITERATURA OBOWIĄZKOWA	
Moore K.L., Persaud T.V.N., Torchia M.G. — Embriologia i wady wrodzone. Od zapłodnienia do urodzenia., Wrocław, 2021, Elsevier Urban&Partner	
LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA	
Bartel H. — Embriologia medyczna., Warszawa, 2020, PZWL	