**KARTA PRZEDMIOTU**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Kod przedmiotu** | **0912-7LEK-C3.1-G** | |
| **Nazwa przedmiotu w języku** | polskim | **Genetyka** |
| angielskim | **Genetics** |

1. **USYTUOWANIE PRZEDMIOTU W SYSTEMIE STUDIÓW**

|  |  |
| --- | --- |
| **1.1. Kierunek studiów** | Lekarski |
| **1.2. Forma studiów** | Stacjonarne/niestacjonarne |
| **1.3. Poziom studiów** | Jednolite studia magisterskie |
| **1.4. Profil studiów** | Ogólnoakademicki |
| **1.5. Osoba przygotowująca kartę przedmiotu** | Dr hab. Wioletta Adamus-Białek, prof. UJK |
| **1.6. Kontakt** | [wioletta.adamus-bialek@ujk.edu.pl](mailto:Wnoz_inm@ujk.edu.pl) |

1. **OGÓLNA CHARAKTERYSTYKA PRZEDMIOTU**

|  |  |
| --- | --- |
| **2.1. Język wykładowy** | Polski |
| **2.2. Wymagania wstępne** | Biologia |

1. **FORMY, SPOSOBY I METODY PROWADZENIA ZAJĘĆ**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| * 1. **Formy zajęć** | | WYKŁAD 15 godz.; ĆWICZENIA 20 godz. |
| * 1. **Sposób realizacji zajęć** | | Zajęcia w pomieszczeniach dydaktycznych UJK |
| * 1. **Sposób zaliczenia zajęć** | | WYKŁAD – E, Ćwiczenia –Zo |
| * 1. **Metody dydaktyczne** | | Wykład informacyjny, wykład konwersatoryjny, dyskusja, ćwiczenia |
| * 1. **Wykaz literatury** | **podstawowa** | 1. Drewa G., Ferenc T. Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. Wyd. Elsevier Urban & partner, 2011 2. Latos-Bieleńska A.(red.) Genetyka medyczna. Wyd. PZWL 2013 3. Kałużewski B. (red.) Genetyka medyczna, Wyd. Elsevier Urban and Parnter, 2014 |
| **uzupełniająca** | 1. Ball J.(red.).Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Wyd. PWN, Warszawa 2011 2. Bruce R.Korf. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Wyd. PWN, Warszawa 2003 3. Midro A. Istnieć, żyć i być kochanym. Możliwości wspomagania dzieci z zespołami genetycznymi. Wyd. Impuls, Kraków 2011 4. Kordek R.(red.). Onkologia. Podręcznik dla studentów. Wyd. Via Medica, Gdańsk 2013 5. Kułakowski A, Skowrońska – Gardas A. (red.).Onkologia. Podręcznik dla studentów. Wyd. PZWL, Warszawa 2003 6. Krzakowski M.(red.). Onkologia Kliniczna, Wyd. Med. Borgis, Warszawa 2006 |

1. **CELE, TREŚCI I EFEKTY KSZTAŁCENIA**

|  |
| --- |
| 1. **Cele przedmiotu*(z uwzględnieniem formy zajęć)***   Wykłady  C1 Zapoznanie z podstawową wiedzą z zakresu genetyki i jej roli w życiu i zdrowiu człowieka  C2 Zdobycie umiejętność posługiwania się nomenklaturą genetyki medycznej  C3 Zdobycie wiedzy w zakresie poradnictwa genetycznego, zbierania wywiadu genetycznego  C4 Kształtowanie prawidłowej postawy lekarza w przekazywaniu informacji genetycznej pacjentowi i jego rodzinie  C5 Zapoznanie z uwarunkowaniami genetycznymi wybranych chorób z ich podstawową charakterystyką kliniczną  Ćwiczenia  C1Zdobycie umiejętności określania typów dziedziczenia, klasyfikacji wad wrodzonych i konstruowania rodowodów,  C2 Zdobycie umiejętności w zastosowaniu testów diagnostycznych i ich poprawne interpretowanie  C3. Umiejętność wykorzystania wiedzy podstawowej w analizie dziedziczenie i diagnostyce chorób genetycznych  C4 Poznanie mechanizmów regulujących metabolizm DNA, jego dysfunkcję i rolę w rozwoju chorób genetycznych |

|  |
| --- |
| 1. **Treści programowe(z uwzględnieniem formy zajęć)**   Wykłady:  Wartości poznawcze genomu ludzkiego w praktyce medycznej. Podstawowe pojęcia z zakresu genetyki. Metabolizm DNA (replikacja, naprawa, rekombinacja DNA, transkrypcja, translacja, regulacja ekspresji genów). Znaczenie GMO w medycynie. Zasady i sposoby poradnictwa genetycznego. Zasady kierowania rodzin do poradni genetycznej. Bioetyka w genetyce. Schorzenia monogenowe. Zespoły z niestabilnością chromosomową. Schorzenia mitochondrialne. Schorzenia epigenetyczne, wieloczynnikowe. Zasady dziedziczenia predyspozycji do nowotworów. Analizy molekularne DNA i RNA w wykrywaniu dziedzicznych predyspozycji do nowotworów, genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez komórki nowotworowe. Podstawowe kierunki rozwoju terapii genowej w określonych chorobach dziedzicznych  Ćwiczenia  Zasady zapisu rodowodu. Rysowanie rodowodów. Rodzaje dziedziczenia – określanie na podstawie dziedziczenia. Podstawy dysmorfologii. Cytogenetyka. Analiza kariotypów. Determinaja płci i dziedziczenie grup krwi u człowieka. Molekularne podłoże mutagenezy, analiza sekwencji DNA, poszukiwanie mutacji/ polimorfizmów i ocena ich patogenności. Analiza krzyżówek genetycznych oraz rodowody cech i chorób człowieka, ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi, szacowanie ryzyka ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych; obliczenia prawdopodobieństwa w rodowodach. Zjawisko sprzężenia i współdziałania genów. Choroby wielogenowe: analiza asocjacji, względne ryzyko, iloraz szans. Zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej. Równowaga genetyczna populacji. |

* 1. **Przedmiotowe efekty kształcenia**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Efekt** | **Student, który zaliczył przedmiot** | **Odniesienie**  **do kierunkowych efektów uczenia się** |
|
| w zakresie **WIEDZY**absolwent zna i rozumie: | | |
| W1. | funkcje genomu, transkryptomu i proteomu człowieka oraz podstawowe metody  stosowane w ich badaniu, procesy replikacji, naprawy i rekombinacji DNA,  transkrypcji i translacji oraz degradacji DNA, RNA i białek, a także koncepcje  regulacji ekspresji genów; | B.W14. |
| W2. | podstawowe pojęcia z zakresu genetyki; | C.W1. |
| W3. | zjawiska sprzężenia i współdziałania genów; | C.W2. |
| W4. | prawidłowy kariotyp człowieka i różne typy determinacji płci; | C.W3. |
| W5. | budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy; | C.W4. |
| W6. | zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych,  niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej; | C.W5. |
| W7. | uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego  w układzie Rh; | C.W6. |
| W8. | aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenezy  i nowotworów | C.W7. |
| W9. | czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji; | C.W8. |
| W10. | podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe; | C.W9. |
| W11. | korzyści i zagrożenia wynikające z obecności w ekosystemie organizmów  modyfikowanych genetycznie (GMO); | C.W10. |
| W12. | genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez komórki nowotworowe; | C.W11. |
| W13. | .podstawowe kierunki rozwoju terapii, w szczególności możliwości terapii  komórkowej, genowej i celowanej w określonych chorobach | C.W42. |
| w zakresie **UMIEJĘTNOŚCI** absolwent potrafi**:** | | |
| U1. | analizować krzyżówki genetyczne i rodowody cech oraz chorób człowieka, a także oceniać ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi; | C.U1. |
| U2. | identyfikować wskazania do wykonania badań prenatalnych; | C.U2. |
| U3. | podejmować decyzje o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych  i molekularnych; | C.U3. |
| U4. | Interpretować i rozpoznać cechy dysmorficzne i zapisywać kariotypy chorób; | C.U4. |
| U5. | szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu  o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych; | C.U5. |
|  | w zakresie **KOMPETENCJI SPOŁECZNYCH**, absolwent jest gotów do: |  |
| K01 | dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń oraz dokonywania samooceny  deficytów i potrzeb edukacyjnych; | H.S5. |
| K02 | korzystania z obiektywnych źródeł informacji; | H.S7. |
| K03 | formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji; | H.S8. |
| K04 | wdrażania zasad koleżeństwa zawodowego i współpracy w zespole specjalistów, w tymz przedstawicielami innych zawodów medycznych, także w środowisku wielokulturowym i wielonarodowościowym; | H.S9. |
| K05 | formułowania opinii dotyczących różnych aspektów działalności zawodowej; | H.S10. |
| K06 | przyjęcia odpowiedzialności związanej z decyzjami podejmowanymi w ramach  działalności zawodowej, w tym w kategoriach bezpieczeństwa własnego i innych osób. | H.S11. |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| * 1. **Sposoby weryfikacji osiągnięcia przedmiotowych efektów kształcenia** | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **Efekty przedmiotowe**  ***(symbol)*** | **Sposób weryfikacji (+/-)** | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **Egzamin ustny/pisemny\*** | | | **Kolokwium\*** | | | **Projekt\*** | | | **Aktywność na zajęciach\*** | | | **Praca własna\*** | | | **Praca w grupie\*** | | | **Inne *(jakie?)*\***  **Obserwacja** | | |
| ***Forma zajęć*** | | | ***Forma zajęć*** | | | ***Forma zajęć*** | | | ***Forma zajęć*** | | | ***Forma zajęć*** | | | ***Forma zajęć*** | | | ***Forma zajęć*** | | |
| *W* | *C* | *...* | *W* | *C* | *...* | *W* | *C* | *...* | *W* | *C* | *...* | *W* | *C* | *...* | *W* | *C* | *...* | *W* | *C* | *...* |
| W01 | ***+*** |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| W02 | ***+*** |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| W03 | ***+*** |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| W04 | ***+*** |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| W05 | ***+*** |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| W06 | ***+*** |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| W07 | ***+*** |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| W08 | ***+*** |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| W09 | ***+*** |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| W10 | ***+*** |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| W11 | ***+*** |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| W12 | ***+*** |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| W13 | ***+*** |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| U01 |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| U02 |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| U03 |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| U04 |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| U05 |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  | ***+*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| K01-K06 |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | ***+*** | ***+*** |  |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| * 1. **Kryteria oceny stopnia osiągnięcia efektów kształcenia** | | |
| **Forma zajęć** | **Ocena** | **Kryterium oceny**  Zasady i forma zaliczenia.  Warunkiem zaliczenia przedmiotu jest uzyskanie zaliczeń wszystkich zajęć : wykłady – obecność obowiązkowa, ćwiczenia – obecność na wszystkich zajęciach oraz aktywny udział w ćwiczeniach zgodnie z harmonogramem. W przypadku nieobecności usprawiedliwionej – obowiązek odpracowania zajęć po uprzednim uzgodnieniu z prowadzącym adiunktem. |
| **wykład (W)** | **3** | 61%- 68%zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia |
| **3,5** | 69%-76% zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia |
| **4** | 77%-84% zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia |
| **4,5** | 85%-92% zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia |
| **5** | 93%-100% zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia |
| **ćwiczenia (C)\*** | **3** | 61%- 68% zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia |
| **3,5** | 69%-76% zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia |
| **4** | 77%-84% zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia |
| **4,5** | 85%-92% zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia |
| **5** | 93%-100% zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia |

1. **BILANS PUNKTÓW ECTS – NAKŁAD PRACY STUDENTA**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Kategoria** | **Obciążenie studenta** | |
| **Studia**  **stacjonarne** | **Studia**  **niestacjonarne** |
| *LICZBA GODZIN REALIZOWANYCH PRZY BEZPOŚREDNIM UDZIALE NAUCZYCIELA /GODZINY KONTAKTOWE/* | **35** | **35** |
| *Udział w wykładach\** | **15** | **15** |
| *Udział w ćwiczeniach, konwersatoriach, laboratoriach\** | **20** | **20** |
| *Udział w egzaminie/kolokwium zaliczeniowym\** |  |  |
| *Inne (jakie?)\** |  |  |
| *SAMODZIELNA PRACA STUDENTA /GODZINY NIEKONTAKTOWE/* | **15** | **15** |
| *Przygotowanie do wykładu\** | **10** | **10** |
| *Przygotowanie do ćwiczeń, konwersatorium, laboratorium\** | **5** | **5** |
| *Przygotowanie do egzaminu/kolokwium\** |  |  |
| *Zebranie materiałów do projektu, kwerenda internetowa\** |  |  |
| *Opracowanie prezentacji multimedialnej\** |  |  |
| *Inne (należy wskazać jakie? np. e-learning)\** |  |  |
| ***ŁĄCZNA LICZBA GODZIN*** | **50** | **50** |
| **PUNKTY ECTS za przedmiot** | **2** | **2** |

***Przyjmuję do realizacji****(data i podpisy osób prowadzących przedmiot w danym roku akademickim)*

……………………………………………………………………………………………………………………….