

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. Specjalność	brak
1.6. Jednostka prowadząca przedmiot	Wydział Lekarski i Nauk o Zdrowiu
1.7. Osoba przygotowująca kartę przedmiotu	Dr Wioletta Adamus-Białek
1.8. Osoba odpowiedzialna za przedmiot	Dr Wioletta Adamus-Białek
1.9. Osoba prowadząca przedmiot:	Dr Wioletta Adamus-Białek, dr Michał Majchrzak
1.10. Kontakt	Wnoz_inm@ujk.edu.pl

2. OGÓLNA CHARAKTERYSTYKA PRZEDMIOTU

2.1. Przynależność do modułu	Nauki przedkliniczne
2.2. Język wykładowy	Polski
2.3. Semestry, na których realizowany jest przedmiot	III
2.4. Wymagania wstępne	Biologia

3. FORMY, SPOSOBY I METODY PROWADZENIA ZAJĘĆ

3.1. Formy zajęć	WYKŁAD 15 godz.; ĆWICZENIA 30 godz.	
3.2. Sposób realizacji zajęć	Zajęcia w pomieszczeniach dydaktycznych UJK	
3.3. Sposób zaliczenia zajęć	WYKŁAD – E, Ćwiczenia - Zo	
3.4. Metody dydaktyczne	Wykład konwersatoryjny, dyskusja, studium przypadku w warunkach naturalnych	
3.5. Wykaz literatury	podstawowa	<ol style="list-style-type: none"> 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	<ol style="list-style-type: none"> 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

4. CELE, TREŚCI I EFEKTY KSZTAŁCENIA

a. Cele przedmiotu (z uwzględnieniem formy zajęć)Wykłady

- C1 Przekazanie podstawowych wiadomości z genetyki – typy dziedziczenia, klasyfikacji wad wrodzonych, poradnictwo genetyczne
 C2 Zdobyć wiedzę w zakresie zbierania wywiadu genetycznego i konstruowania rodowodów, zastosowanie testów diagnostycznych i ich poprawne interpretowanie
 C3 Kształtowanie prawidłowej postawy lekarza w przekazywaniu informacji genetycznej pacjentowi i jego rodzinie

Ćwiczenia

- C1. Zdobyć umiejętność posługiwania się nomenklaturą genetyki medycznej
 C2. Zdobyć umiejętność przeprowadzenia podstawowych procedur w rozpoznawaniu chorób genetycznych
 C3. Poznanie objawów klinicznych i uwarunkowań genetycznych wybranych chorób
 C4. Zapoznanie się z zasadami diagnostyki chorób genetycznych u ludzi

b. Treści programowe (z uwzględnieniem formy zajęć)Wykłady:

Wartości poznawcze genomu ludzkiego w praktyce medycznej. Podstawowe pojęcia z zakresu genetyki. 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

Ćwiczenia

Zasady zapisu rodowodu. Rysowanie rodowodów. Rodzaje dziedziczenia – określanie na podstawie dziedziczenia. Podstawy dysmorfologii. Genetyka molekularna. Molekularne podłoże mutagenyzy, genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje. Analiza sekwencjonowania DNA, poszukiwanie mutacji/ polimorfizmów i ocena ich patogenności. Cytogenetyka. Analiza kariotypów. Prawdopodobieństwo, prawdopodobieństwo warunkowe, ryzyko genetyczne. Obliczenia prawdopodobieństwa w rodowodach. Analiza sprzężeń. Choroby wielogenowe: analiza asocjacji, względne ryzyko, iloraz szans. Zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej, uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh.

4.3 Przedmiotowe efekty kształcenia

Efekt	Student, który zaliczył przedmiot	Odniesienie do kierunkowych efektów kształcenia
w zakresie WIEDZY:		
W1.	zna funkcje genomu, transkryptomu i proteomu człowieka oraz podstawowe metody stosowane w ich badaniu; opisuje procesy replikacji, naprawy i rekombinacji DNA, transkrypcji i translacji oraz degradacji DNA, RNA i białek; zna koncepcje regulacji ekspresji genów;	B.W14. C.W1.
W2.	zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki;	C.W1.
W3.	opisuje zjawiska sprzężenia i współdziałania genów;	C.W2.
W4.	opisuje prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci;	C.W3.
W5.	opisuje budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenyzy;	C.W4.

U03					+						+							
U04					+						+							
U05					+						+							

4.5. 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

5. BILANS PUNKTÓW ECTS – NAKŁAD PRACY STUDENTA

Kategoria	Obciążenie studenta	
	Studia stacjonarne	Studia niestacjonarne
Udział w zajęciach dydaktycznych określonych w planie studiów (godz. kontaktowe)	45	45
- Udział w wykładach	15	15
- Udział w ćwiczeniach, konwersatoriach, laboratoriach itp.	30	30
Udział w konsultacjach/ PRAKTYKACH		
Przygotowanie do egzaminu/udział w egzaminie, kolokwium zaliczeniowym itp.		
Inne		
Samodzielna praca studenta (godziny niekontaktowe)	55	55
Przygotowanie do wykładu	20	20
Przygotowanie do ćwiczeń, konwersatorium, laboratorium itp.	35	35
Przygotowanie do egzaminu/kolokwium		
Zebranie materiałów do projektu, kwerenda internetowa		
Opracowanie prezentacji multimedialnej		
Inne		
Łączna liczba godzin	100	100
PUNKTY ECTS za przedmiot	4	4

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

.....