

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 Wioletta Adamus-Białek
1.6. Kontakt	Wnoz_inm@ujk.edu.pl

2. OGÓLNA CHARAKTERYSTYKA PRZEDMIOTU

2.1. Język wykładowy	Polski
2.2. Wymagania wstępne	Biologia

3. FORMY, SPOSOBY I METODY PROWADZENIA ZAJĘĆ

3.1. Formy zajęć	WYKŁAD 15 godz.; ĆWICZENIA 20 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 informacyjny, wykład konwersatoryjny, dyskusja, ćwiczenia
3.5. Wykaz literatury	podstawowa
	uzupełniająca
	<ol style="list-style-type: none"> 1. Drewna 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
	<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

<p>a. Cele przedmiotu(z uwzględnieniem formy zajęć)</p> <p><u>Wykłady</u></p> <p>C1 Zapoznanie z podstawową wiedzą z zakresu genetyki i jej roli w życiu i zdrowiu człowieka</p> <p>C2 Zdobycie umiejętność posługiwania się nomenklaturą genetyki medycznej</p> <p>C3 Zdobycie wiedzy w zakresie poradnictwa genetycznego, zbierania wywiadu genetycznego</p> <p>C4 Kształtowanie prawidłowej postawy lekarza w przekazywaniu informacji genetycznej pacjentowi i jego rodzinie</p>

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 dziedziczenia i diagnostyce chorób genetycznych

C4 Poznanie mechanizmów regulujących metabolizm DNA, jego dysfunkcję i rolę w rozwoju chorób genetycznych

b. 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. Determinacja płci i dziedziczenie grup krwi u człowieka. Molekularne podłoże mutagenyzy, 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.

4.3 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 mutagenyzy;	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	C.W11.

W11	+			+				+											
W12	+			+				+											
W13	+			+				+											
U01				+				+											
U02				+				+											
U03				+				+											
U04				+				+											
U05				+				+											
K01-K11																		+	+

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
LICZBA GODZIN REALIZOWANYCH PRZY BEZPOŚREDNIM UDZIALE NAUCZYCIELA /GODZINY KONTAKTOWE/	35	35
<i>Udział w wykładach*</i>	15	15
<i>Udział w ćwiczeniach, konwersatoriach, laboratoriach*</i>	20	20
<i>Udział w egzaminie/kolokwium zaliczeniowym*</i>		
<i>Inne (jakie?)*</i>		
SAMODZIELNA PRACA STUDENTA /GODZINY NIEKONTAKTOWE/	15	15
<i>Przygotowanie do wykładu*</i>	10	10
<i>Przygotowanie do ćwiczeń, konwersatorium, laboratorium*</i>	5	5
<i>Przygotowanie do egzaminu/kolokwium*</i>		
<i>Zebranie materiałów do projektu, kwerenda internetowa*</i>		
<i>Opracowanie prezentacji multimedialnej*</i>		

<i>Inne (należy wskazać jakie? np. e-learning)*</i>		
ŁĄCZNA LICZBA GODZIN	50	50
PUNKTY ECTS za przedmiot	2	2

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

.....