

## KARTA PRZEDMIOTU

<b>Kod przedmiotu</b>	<b>0912-7LEK-C3.1-G</b>	
<b>Nazwa przedmiotu w języku</b>	polskim	<b>Genetyka</b>
	angielskim	<b>Genetics</b>

### 1. USYTUOWANIE PRZEDMIOTU W SYSTEMIE STUDIÓW

<b>1.1. Kierunek studiów</b>	lekarski
<b>1.2. Forma studiów</b>	Stacjonarne/niestacjonarne
<b>1.3. Poziom studiów</b>	Jednolite studia magisterskie
<b>1.4. Profil studiów</b>	praktyczny
<b>1.5. Specjalność</b>	brak
<b>1.6. Jednostka prowadząca przedmiot</b>	Wydział Lekarski i Nauk o Zdrowiu
<b>1.7. Osoba przygotowująca kartę przedmiotu</b>	Dr Wioletta Adamus-Białek
<b>1.8. Osoba odpowiedzialna za przedmiot</b>	Dr Wioletta Adamus-Białek
<b>1.9. Osoba prowadząca przedmiot:</b>	Dr Wioletta Adamus-Białek, dr Michał Majchrzak
<b>1.10. Kontakt</b>	Wnoz_inm@ujk.edu.pl

### 2. OGÓLNA CHARAKTERYSTYKA PRZEDMIOTU

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

### 3. FORMY, SPOSOBY I METODY PROWADZENIA ZAJĘĆ

<b>3.1. Formy zajęć</b>	WYKŁAD 15 godz.; ĆWICZENIA 30 godz.	
<b>3.2. Sposób realizacji zajęć</b>	Zajęcia w pomieszczeniach dydaktycznych UJK	
<b>3.3. Sposób zaliczenia zajęć</b>	WYKŁAD – E, Ćwiczenia - Zo	
<b>3.4. Metody dydaktyczne</b>	Wykład konwersatoryjny, dyskusja, studium przypadku w warunkach naturalnych	
<b>3.5. Wykaz literatury</b>	<b>podstawowa</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Drewa G., Ferenc T. Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. Wyd. Elsevier Urban &amp; partner, 2011</li> <li>2. Latos-Bieleńska A.(red.) Genetyka medyczna. Wyd. PZWL 2013</li> <li>3. Kałużewski B. (red.) Genetyka medyczna, Wyd. Elsevier Urban and Parnter, 2014</li> </ol>
	<b>uzupełniająca</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Ball J.(red.).Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Wyd. PWN, Warszawa 2011</li> <li>2. Bruce R.Korf. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Wyd. PWN, Warszawa 2003</li> <li>3. Midro A. Istnieć, żyć i być kochanym. Możliwości wspomaganie dzieci z zespołami genetycznymi. Wyd. Impuls, Kraków 2011</li> <li>4. Kordek R.(red.). Onkologia. Podręcznik dla studentów. Wyd. Via Medica, Gdańsk 2013</li> <li>5. Kułakowski A, Skowrońska – Gardas A. (red.).Onkologia. Podręcznik dla studentów. Wyd. PZWL, Warszawa 2003</li> <li>6. Krzakowski M.(red.). Onkologia Kliniczna, Wyd. Med. Borgis, Warszawa 2006</li> </ol>

### 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 wiedzy 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 umiejętności 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)**

1. Wartości poznawcze genomu ludzkiego w praktyce medycznej. Podstawowe pojęcia z zakresu genetyki. 3 godz.
2. Zasady i sposoby poradnictwa genetycznego. Zasady kierowania rodzin do poradni genetycznej. Bioetyka w genetyce. 3 godz.
3. Schorzenia monogenowe. Zespoły z niestabilnością chromosomową. Schorzenia mitochondrialne 3 godz.
4. Schorzenia epigenetyczne, wieloczynnikowe. 3 godz.
5. Zasady dziedziczenia predyspozycji do nowotworów. Analizy molekularne DNA i RNA w wykrywaniu dziedzicznych predyspozycji do nowotworów. 3 godz.

Ćwiczenia

1. Zasady zapisu rodowodu. Rysowanie rodowodów. 3 godz.
2. Rodzaje dziedziczenia – określanie na podstawie dziedziczenia. 3 godz.
3. Podstawy dysmorfologii. 3 godz.
4. Genetyka molekularna. Analiza sekwencjonowania DNA, poszukiwanie mutacji/ polimorfizmów i ocena ich patogenności. 3 godz.
5. Cytogenetyka. Analiza kariotypów. 3 godz.
6. Prawdopodobieństwo, prawdopodobieństwo warunkowe, ryzyko genetyczne. 3 godz.
7. Obliczenia prawdopodobieństwa w rodowodach. 3 godz.
8. Analiza sprzężeń. 3 godz.
9. Choroby wielogenowe: analiza asocjacji, względne ryzyko, iloraz szans. 3 godz.
10. Zaliczenie. 3 godz.

**4.3 Przedmiotowe efekty kształcenia**

Efekt	Student, który zaliczył przedmiot	Odniesienie do kierunkowych efektów kształcenia
<b>w zakresie WIEDZY:</b>		
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.



