

## 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>	Ogólnoakademicki
<b>1.5. Osoba przygotowująca kartę przedmiotu</b>	Dr Wioletta Adamus-Białek
<b>1.6. Kontakt</b>	<a href="mailto:Wnoz_inm@ujk.edu.pl">Wnoz_inm@ujk.edu.pl</a>

### 2. OGÓLNA CHARAKTERYSTYKA PRZEDMIOTU

<b>2.1. Język wykładowy</b>	Polski
<b>2.2. Wymagania wstępne</b>	Biologia

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

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

<p><b>a. Cele przedmiotu</b>(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**

<b>Efekt</b>	<b>Student, który zaliczył przedmiot</b>	<b>Odniesienie do kierunkowych efektów uczenia się</b>
w zakresie <b>WIEDZY</b> 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 onkogenyzy 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 genowej w niektórych chorobach	C.W45.



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
<b>LICZBA GODZIN REALIZOWANYCH PRZY BEZPOŚREDNIM UDZIALE NAUCZYCIELA /GODZINY KONTAKTOWE/</b>	<b>35</b>	<b>35</b>
<i>Udział w wykładach*</i>	<b>15</b>	<b>15</b>
<i>Udział w ćwiczeniach, konwersatoriach, laboratoriach*</i>	<b>20</b>	<b>20</b>
<i>Udział w egzaminie/kolokwium zaliczeniowym*</i>		
<i>Inne (jakie?)*</i>		
<b>SAMODZIELNA PRACA STUDENTA /GODZINY NIEKONTAKTOWE/</b>	<b>15</b>	<b>15</b>
<i>Przygotowanie do wykładu*</i>	<b>10</b>	<b>10</b>
<i>Przygotowanie do ćwiczeń, konwersatorium, laboratorium*</i>	<b>5</b>	<b>5</b>
<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>		
<b>ŁĄCZNA LICZBA GODZIN</b>	<b>50</b>	<b>50</b>
<b>PUNKTY ECTS za przedmiot</b>	<b>2</b>	<b>2</b>

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

.....