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**	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

4. CELE, TREŚCI I EFEKTY KSZTAŁCENIA

a. 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

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. 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.

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 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 genowej w niektórych chorobach	C.W45.

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

4.4. 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																			+	+	

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**
*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)*

…….