KARTA PRZEDMIOTU

Kod przedmiotu	0912.4.LEK.C.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	prof. UJK dr hab. Wioletta Adamus-Białek
1.6. Kontakt	wioletta.adamus-bialek@ujk.edu.pl

2. OGÓLNA CHARAKTERYSTYKA PRZEDMIOTU

2.1. Język wykładowy	**Polski**
2.2. Wymagania wstępne*	Biologia

3. SZCZEGÓŁOWA CHARAKTERYSTYKA PRZEDMIOTU

3.1. Forma zajęć		wykład (W) (w tym e-learning), ćwiczenia (C), laboratorium (Lb)
3.2. Miejsce realizacji zajęć		zajęcia tradycyjne w pomieszczeniu dydaktycznym UJK
3.3. Forma zaliczenia zajęć		zaliczenie z oceną / egzamin (III semestr)
3.4. Metody dydaktyczne		Wykład (w tym e-learning): wykład informacyjny, wykład konwersatoryjny, wykład problemowy Ćwiczenia: Ćwiczenia przedmiotowe, analiza przypadków Laboratoirum: Ćwiczenia laboratoryjne, zajęcia praktyczne, pomiar, pokaz z objaśnieniem, pokaz z instruktażem
3.5. Wykaz literatury	**podstawowa**	1. Drewa G., Ferenc T. Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. Wyd. Edra Urban & Partner, najnowsze wydanie 2. Latos-Bieleńska A.(red.) Genetyka medyczna. Wyd. PZWL, najnowsze wydanie 3. Kałużewski B. (red.) Genetyka medyczna, Wyd. Elsevier Urban and Parnter, najnowsze wydanie
	uzupełniająca	1. Korniszewski L. Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, najnowsze wydanie. 2. Dzięgiel P, Marszałęk A (red.) Biologia molekularna nowotworów w praktyce klinicznej. Wyd. Edra Urban & Partner, najnowsze wydanie 3. Bal J.(red.) Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Wyd. PWN, Warszawa, najnowsze wydanie 4. Winter P.C., Hickey G.I., Fletcher H.L. Genetyka, krótkie wykłady Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa, najnowsze wydanie

4. CELE, TREŚCI I EFEKTY UCZENIA SIĘ

4.1. Cele przedmiotu *(z uwzględnieniem formy zajęć)*

Wykłady (*zapoznanie, przedstawienie, przekazanie, zaprezentowanie)*

C1 Zapoznanie ze struktura i funkcją genomu ludzkiego

C2 Zapoznanie z mechanizmami metabolizmu DNA, jego dysfunkcją i rolą w rozwoju chorób

C3 Przedstawienie genetycznych uwarunkowań onkogenezy

(w tym e-learning)

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

C1 Określanie typów dziedziczenia, konstruowania rodowodów i klasyfikacji wad wrodzonych

C2 Dokonywanie odpowiedniego wyboru testów diagnostycznych i ich poprawne interpretowanie

C3 Przygotowanie do analizy typu dziedziczenia i diagnostyki chorób genetycznych

Laboratorium

C1 Organizowanie pracy laboratoryjnej i obsługa narzędzi badawczych

C2 Dobór i przygotowanie odpowiednich procedur laboratoryjnych w zależności od omawianego przypadku

C3 Kształtowanie umiejętności interpretacji wyników badań na podstawie technik stosowanych w diagnostyce molekularnej chorób i predyspozycji genetycznych

4.2. Treści programowe *(z uwzględnieniem formy zajęć)*

Wykłady

1. Organizacja i funkcje genomu człowieka, z uwzględnieniem stopnia kondensacji DNA (W01, W02)
2. Mechanizmy replikacji, naprawy i rekombinacji DNA, (W01) w odniesieniu do zdrowia człowieka

3. Mechanizmy ekspresji genetycznej oraz degradacji DNA i RNA, a także regulacji ekspresji genów (W01), rola transkryptomu i proteomu w zdrowiu człowieka (W01)
4. Genetyczne przyczyny dziedzicznych predyspozycji do nowotworów (W03)

(w tym e-learning):

1. Genetyczne uwarunkowania najczęstszych chorób jednogenowych, wielogenowych i wieloczynnikowych, podstawowych zespołów aberracji chromosomowych, zespołów powodowanych przez rearanżacje genomowe, polimorfizmy, zmiany epigenetyczne i posttranskrypcyjne (W06), w tym również wybranych chorób rzadkich (W08)

2. Zapoznanie z elementami poradnictwa genetycznego i zasad etyki w genetyce (K)

Ćwiczenia

1. Przygotowanie do wywiadu z pacjentem w celu konstrukcji i analizy rodowodu (U01). Zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej (W04)
2. Podstawy dysmorfologii, genetyczne uwarunkowania wrodzonych wad rozwojowych (W08)
3. Podstawy cytogenetyki, w tym aberracje chromosomowe i metody ich wykrywania, zasady zapisu i odczytu karitypu (U02, U03)
4. Mechanizmy determinacji płci człowieka (W02), uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i zgodności tkankowej (W05, W11)
5. Diagnostyka molekularna w tym metody badania genomu, transkryptomu i proteomu człowieka (W01). Podstawowe wskazania do zastosowania badań genetycznych; (w09), w tym wykrywanie genetycznej lekooporności komórek nowotworowych i drobnoustrojów w celu indywidualizacji farmakoterapii (W10). Przyczyny i zasady diagnozowania w najczęstszych chorobach uwarunkowanych genetycznie u dzieci i dorosłych; (w12)
6. Czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji; (W07). Określanie ryzyka genetycznego w oparciu o rodowód i wynik badania genetycznego (U04)

Laboratorium

1. Zapoznanie z organizacją laboratorium oraz technikami w badaniach cytogenetycznych i molekularnych (U02)
2. Uzasadnienie i dobór odpowiedniej techniki laboratoryjnej do danego przypadku klinicznego (U02)
3. Odczytywani i interpretacja podstawowych wyników badań genetycznych (U03)

4.3. Przedmiotowe efekty uczenia się

Efekt	Student, który zaliczył przedmiot	Odniesienie do kierunkowych efektów uczenia się
w zakresie **WIEDZY:**		
W01	Zna funkcje genomu, transkryptomu i proteomu człowieka oraz 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.W12.
W02	Rozpoznaje prawidłowy kariotyp człowieka i różne typy determinacji płci	C.W1.
W03	Zna genetyczne przyczyny dziedzicznych predyspozycji do nowotworów	C.W2.
W04	Opisuje zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej	C.W3.
W05	Zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh	C.W4.
W06	Opisuje genetyczne uwarunkowania najczęstszych chorób jednogenowych, wielogenowych i wieloczynnikowych, podstawowych zespołów aberracji chromosomowych, zespołów powodowanych przez rearanżacje genomowe, polimorfizmy, zmiany epigenetyczne i posttranskrypcyjne	C.W5
W07	Zna czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji;	C.W6.
W08	Rozpoznaje genetyczne uwarunkowania wrodzonych wad rozwojowych i wybranych chorób rzadkich oraz możliwość ich profilaktyki	C.W7.
W09	Zna metody diagnostyki genetycznej oraz podstawowe wskazania do ich zastosowania;	C.W8.
W10	Opisuje genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe oraz ich związek z koniecznością indywidualizacji farmakoterapii;	C.W9.
W11	Zna genetyczne podstawy doboru dawcy i biorcy oraz podstawy immunologii transplantacyjnej	C.W22.
W12	Zna przyczyny, objawy, zasady diagnozowania i postępowania terapeutycznego w najczęstszych chorobach uwarunkowanych genetycznie u dzieci i dorosłych;	E.W36.
w zakresie **UMIEJĘTNOŚCI:**		
U01	Potrafi wykreślać i analizować rodowody oraz identyfikować cechy kliniczno-rodowodowe sugerujące genetyczne podłoże chorób;	C.U1.
U02	Potrafi podejmować decyzje o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych	C.U2.
U03	Potrafi odczytywać podstawowe wyniki badań genetycznych, w tym kariotypy	C.U3.
U04	Potrafi określić ryzyko genetyczne w oparciu o rodowód i wynik badania genetycznego w przypadku aberracji chromosomowych, rearanżacji genomowych, chorób jednogenowych i wieloczynnikowych;	C.U4.
w zakresie **KOMPETENCJI SPOŁECZNYCH:**		
K01	Jest świadomy dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń, dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych	K.S5.
K02	Wykazuje aktywność do korzystania z obiektywnych źródeł informacji;	K.S7.
K03	Wykazuje aktywność do formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji	K.S8.

K04	Jest gotowy do wdrażania zasad koleżeństwa zawodowego i współpracy w zespole, w tym z przedstawicielami innych zawodów medycznych, także w środowisku wielokulturowym i wielonarodowościowym	K.S9.
K05	Jest gotowy do formułowania opinii dotyczących różnych aspektów działalności zawodowej;	K.S10.
K06	Jest gotowy do przyjęcia odpowiedzialności związanej z decyzjami podejmowanymi w ramach działalności zawodowej, w tym w kategoriach bezpieczeństwa własnego i innych osób	K.S11.

4.4. Sposoby weryfikacji osiągnięcia przedmiotowych efektów uczenia się

Efekty przedmiotowe *(symbol)*	**Sposób weryfikacji (+/-)**																				
	Egzamin ustny/pisemny*			**Kolokwium***			**Projekt***			**Aktywność na zajęciach***			**Praca własna***			**Praca w grupie***			**Inne *(jakie?)** np. test - stosowany w e-learningu**		
	Forma zajęć			***Forma zajęć***			***Forma zajęć***			***Forma zajęć***			***Forma zajęć***			***Forma zajęć***			***Forma zajęć***		
	W	*C*	*Lb*	*W*	*C*	*Lb*	*W*	*C*	*Lb*	*W*	*C*	*Lb*	*W*	*C*	*Lb*	*W*	*C*	*Lb*	*W*	*C*	*Lb*
W01	+	+			+																
W02		+			+																
W03	+																				
W04		+			+																
W05		+			+																
W06	+																				
W07		+			+																
W08	+	+			+																
W09		+			+																
W10		+			+																
W11		+			+																
W12																					
U01		+			+																
U02		+	+		+										+						
U03		+	+		+										+						
U04		+			+																
K01	+	+	+		+										+						
K02	+	+	+		+										+						
K03	+	+	+		+										+						
K04	+	+	+		+										+						
K05	+	+	+		+										+						
K06	+	+	+		+										+						

niepotrzebne usunąć

4.5. Kryteria oceny stopnia osiągnięcia efektów uczenia się

Forma zajęć	**Ocena**	**Kryterium oceny**
wykład (W) (w tym e-learning)	**3**	Zaliczenie 61 – 68% wyniku testu weryfikującego wiedzę i umiejętności przewidziane programem nauczania
	3,5	Zaliczenie 69 – 76% wyniku testu weryfikującego wiedzę i umiejętności przewidziane programem nauczania
	4	Zaliczenie 77 – 84% wyniku testu weryfikującego wiedzę i umiejętności przewidziane programem nauczania
	4,5	Zaliczenie 85 – 92% wyniku testu weryfikującego wiedzę i umiejętności przewidziane programem nauczania
	5	Zaliczenie 93 – 100% wyniku testu weryfikującego wiedzę i umiejętności przewidziane programem nauczania
ćwiczenia (C)*	**3**	Zaliczenie 61 – 68% wyniku kolokwium weryfikującego wiedzę i umiejętności przewidziane programem nauczania
	3,5	Zaliczenie 69 – 76% wyniku kolokwium weryfikującego wiedzę i umiejętności przewidziane programem nauczania
	4	Zaliczenie 77 – 84% wyniku kolokwium weryfikującego wiedzę i umiejętności przewidziane programem nauczania
	4,5	Zaliczenie 85 – 92% wyniku kolokwium weryfikującego wiedzę i umiejętności przewidziane programem nauczania
	5	Zaliczenie 93 – 100% wyniku kolokwium weryfikującego wiedzę i umiejętności przewidziane programem nauczania
Laboratoria	**3**	Zaliczenie 61 – 68% wymagań określonych przez prowadzącego związanych z przygotowaniem sprawozdania z pracy laboratoryjnej

	3,5	Zaliczenie 69 – 76% wymagań określonych przez prowadzącego związanych z przygotowaniem sprawozdania z pracy laboratoryjnej
	4	Zaliczenie 77 – 84% wymagań określonych przez prowadzącego związanych z przygotowaniem sprawozdania z pracy laboratoryjnej
	4,5	Zaliczenie 85 – 92% wymagań określonych przez prowadzącego związanych z przygotowaniem sprawozdania z pracy laboratoryjnej
	5	Zaliczenie 93 – 100% wymagań określonych przez prowadzącego związanych z przygotowaniem sprawozdania z pracy laboratoryjnej

5. BILANS PUNKTÓW ECTS – NAKŁAD PRACY STUDENTA

Kategoria	**Obciążenie studenta**	
	Studia stacjonarne	**Studia niestacjonarne**
LICZBA GODZIN REALIZOWANYCH PRZY BEZPOŚREDNIM UDZIALE NAUCZYCIELA /GODZINY KONTAKTOWE/	***50***	***50***
*Udział w wykładach**	15	15
*Udział w ćwiczeniach, konwersatoriach, laboratoriach**	30	30
*Udział w egzaminie/kolokwium zaliczeniowym**		
*Inne (należy wskazać jakie? np. e-learning)**	5	5
SAMODZIELNA PRACA STUDENTA /GODZINY NIEKONTAKTOWE/	***50***	***50***
*Przygotowanie do wykładu**	20	20
*Przygotowanie do ćwiczeń, konwersatorium, laboratorium**	30	30
*Przygotowanie do egzaminu/kolokwium**		
*Zebranie materiałów do projektu, kwerenda internetowa**		
*Opracowanie prezentacji multimedialnej**		
*Inne (jakie?)**		
ŁĄCZNA LICZBA GODZIN	***100***	***100***
PUNKTY ECTS za przedmiot	**4**	**4**

****niepotrzebne usunąć***

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

.....