

Karta przedmiotu Genetyka

1. Informacje podstawowe

Kierunek studiów kierunek lekarski Jednostka zarządzająca kierunkiem studiów Wydział Medyczny Poziom studiów jednolite magisterskie (jmgr) Profil studiów Profil ogólnoakademicki Forma studiów studia stacjonarne		Cykl kształcenia (nabór) 2024/25 Kod przedmiotu 17MEDS.JM4B.1843.24 Języki wykładowe polski Obligatoryjność Obowiązkowy Blok zajęciowy Przedmioty podstawowe Grupy zajęć standardu C. Nauki przedkliniczne; E. Nauki kliniczne niezabiegowe
Wymagania wstępne	Wiedza i umiejętności z przedmiotu: Biochemia z elementami chemii ogólnej (Zrozumienie struktury i właściwości kwasów nukleinowych oraz innych związków organicznych jest kluczowe dla zrozumienia mechanizmów dziedziczenia genetycznego) i Biologia molekularna (Studenci powinni znać podstawowe zasady biologii molekularnej, takie jak struktura DNA, organizacja genów, oraz procesy replikacji, transkrypcji i translacji). Sposób weryfikacji: Zaliczenie przedmiotów określanych jako wprowadzające jest równoznaczne ze spełnieniem wymogów wstępnych do przedmiotu.	
Przedmioty wprowadzające	Biochemia z elementami chemii ogólnej, Biologia molekularna	
Koordinator	Anna Kloska	

Okres Semestr 3	Forma zaliczenia Egzamin Forma prowadzenia i godziny zajęć Wykład: 60 Ćwiczenia: 45 Seminarium: 20	Liczba punktów ECTS 10.0
---------------------------	---	------------------------------------

2. Efekty uczenia się dla przedmiotu

Kod	Opis efektów uczenia się	Odniesienie do kierunkowych efektów uczenia się	Odniesienie do charakterystyk PRK
Wiedza:			
W1	zna i rozumie rozwój, budowę i funkcje organizmu człowieka w warunkach prawidłowych i patologicznych	O.W1.	P7S_WG
W2	zna i rozumie objawy i przebieg chorób	O.W2.	P7S_WG
W3	zna i rozumie sposoby postępowania diagnostycznego i terapeutycznego właściwe dla określonych stanów chorobowych	O.W3.	P7S_WG P7S_WK
W4	zna i rozumie prawidłowy kariotyp człowieka i różne typy determinacji płci	C.W1.	P7S_WG
W5	zna i rozumie genetyczne przyczyny dziedzicznych predyspozycji do nowotworów	C.W2.	P7S_WG
W6	zna i rozumie zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej	C.W3.	P7S_WG
W7	zna i rozumie uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh	C.W4.	P7S_WG
W8	zna i rozumie genetyczne uwarunkowania najczęstszych chorób jednogenowych, wielogenowych i wieloczynnikowych, podstawowych zespołów aberracji chromosomowych, zespołów powodowanych przez rearanżacje genomowe, polimorfizmy, zmiany epigenetyczne i posttranskrypcyjne	C.W5.	P7S_WG
W9	zna i rozumie czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji	C.W6.	P7S_WG
W10	zna i rozumie genetyczne uwarunkowania wrodzonych wad rozwojowych i wybranych chorób rzadkich oraz możliwość ich profilaktyki	C.W7.	P7S_WG
W11	zna i rozumie metody diagnostyki genetycznej oraz podstawowe wskazania do ich zastosowania	C.W8.	P7S_WG
W12	zna i rozumie genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe oraz ich związek z koniecznością indywidualizacji farmakoterapii	C.W9.	P7S_WG
W13	zna i rozumie patogenezę chorób, w tym uwarunkowania genetyczne i środowiskowe	C.W26.	P7S_WG

Kod	Opis efektów uczenia się	Odniesienie do kierunkowych efektów uczenia się	Odniesienie do charakterystyk PRK
W14	zna i rozumie możliwości i rodzaje terapii biologicznej, komórkowej, genowej i celowanej w określonych chorobach	C.W33.	P7S_WG
W15	zna i rozumie podstawowe sposoby diagnostyki i terapii płodu	E.W6.	P7S_WG
W16	zna i rozumie przyczyny, objawy, zasady diagnozowania i postępowania terapeutycznego w najczęstszych chorobach uwarunkowanych genetycznie u dzieci i dorosłych	E.W36.	P7S_WG
W17	zna i rozumie możliwości i ograniczenia badań laboratoryjnych	E.W40.	P7S_WG
Umiejętności:			
U1	potrafi rozpoznać problemy medyczne i określić priorytety w zakresie postępowania lekarskiego	O.U1.	P7S_UW
U2	potrafi zaplanować postępowanie diagnostyczne i zinterpretować jego wyniki	O.U3.	P7S_UW
U3	potrafi komunikować się z pacjentem i jego rodziną w atmosferze zaufania, z uwzględnieniem potrzeb pacjenta, oraz przekazać niekorzystne informacje, stosując zasady profesjonalnej komunikacji	O.U7.	P7S_UK
U4	potrafi wykreślać i analizować rodowody oraz identyfikować cechy kliniczno-rodowodowe sugerujące genetyczne podłoże chorób	C.U1.	P7S_UW
U5	potrafi podejmować decyzje o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych	C.U2.	P7S_UW
U6	potrafi odczytywać podstawowe wyniki badań genetycznych, w tym kariotypy	C.U3.	P7S_UW
U7	potrafi określić ryzyko genetyczne w oparciu o rodowód i wynik badania genetycznego w przypadku aberracji chromosomowych, rearanżacji genomowych, chorób jednogenowych i wieloczynnikowych	C.U4.	P7S_UW
U8	potrafi prowadzić dokumentację medyczną pacjenta, w tym w postaci elektronicznej, zgodnie z przepisami prawa	E.U18.	P7S_UW P7S_UU
Kompetencje społeczne:			
K1	jest gotów do kierowania się dobrem pacjenta	O.K2.	P7S_KO P7S_KR
K2	jest gotów do przestrzegania tajemnicy lekarskiej i praw pacjenta	O.K3.	P7S_KO P7S_KR
K3	jest gotów do podejmowania działań wobec pacjenta w oparciu o zasady etyczne, ze świadomością społecznych uwarunkowań i ograniczeń wynikających z choroby	O.K4.	P7S_KK P7S_KO P7S_KR
K4	jest gotów do formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji	O.K8.	P7S_KK P7S_KO P7S_KR

3. Treści programowe

Lp.	Treści programowe	Formy zajęć	Efekty uczenia się dla przedmiotu
1.	Wprowadzenie do genetyki: podstawowe pojęcia i definicje	Wykład	W1, W2, W3, W4, K1
2.	Rozwój, budowa i funkcje organizmu człowieka w warunkach prawidłowych i patologicznych	Wykład	W1, W2, W3, K1
3.	1. Objawy i przebieg chorób genetycznych 2. Kariotyp człowieka i typy determinacji płci	Wykład, Ćwiczenia	W13, W2, W3, W4, W5, U1, U2, U5, U6, K1
4.	Genetyczne przyczyny dziedzicznych predyspozycji do nowotworów	Wykład, Seminarium	W1, W11, W13, W2, W3, W5, W6, W8, W9, U1, U2, U3
5.	1. Zasady dziedziczenia cech, w tym dziedziczenie jednogenowe i wielogenowe 2. Genetyczne uwarunkowania najczęstszych chorób jednogenowych i wielogenowych	Wykład, Seminarium, Ćwiczenia	W1, W11, W13, W16, W2, W3, W5, W6, W8, W9, U1, U2, U3, U5, K1, K2, K3, K4
6.	Uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konflikt serologiczny w układzie Rh	Wykład, Seminarium, Ćwiczenia	W17, W2, W3, W7, U1, U2, U8, K1, K2, K3, K4
7.	Uwarunkowania genetyczne wad rozwojowych i chorób rzadkich	Wykład, Seminarium	W1, W17, W2, W3, W5, W6, W8, U1, U2, U7
8.	1. Metody diagnostyki genetycznej 2. Prezentacja nowych metod diagnostyki i terapii genetycznej	Wykład, Ćwiczenia	W1, W11, W16, W2, W3, U1, U2, U5, U6, U7, K1, K2, K3, K4
9.	Genetyczne mechanizmy lekooporności	Wykład, Seminarium	W11, W12, W14, W2, W3, U1, U2, K1, K2, K3, K4
10.	Patogeneza chorób: uwarunkowania genetyczne i środowiskowe	Wykład, Seminarium	W1, W11, W13, W16, W2, W3, W5, W8, U1, U2, U7, K1, K2, K3, K4
11.	Terapie biologiczne, komórkowe, genowe i celowane w chorobach genetycznych	Wykład, Seminarium	W1, W14, W17, W2, W3, W6, U1, U2, K1, K2, K3, K4
12.	1. Diagnostyka płodu. Ćwiczenia laboratoryjne z technikami diagnostyki genetycznej 2. Dyskusja na temat kontrowersyjnych aspektów w diagnostyce genetycznej	Wykład, Seminarium, Ćwiczenia	W1, W11, W12, W15, W17, W2, W3, W5, W6, W8, U1, U2, U3, U5, U6, U7, U8, K1, K2, K3, K4
13.	Choroby uwarunkowane genetycznie u dzieci i dorosłych: przyczyny, objawy, diagnoza i terapia	Wykład, Seminarium, Ćwiczenia	W1, W10, W11, W12, W17, W2, W3, W5, W6, W9, U1, U2, U3, U6, U7, U8, K1, K2, K3, K4
14.	1. Możliwości i ograniczenia badań laboratoryjnych w genetyce 2. Problemy medyczne i postępowanie lekarskie w genetyce 3. Planowanie postępowania diagnostycznego 4. Decyzje dotyczące badań genetycznych. Interpretacja wyników badań genetycznych, w tym kariotypów. 5. Określanie ryzyka genetycznego 6. Omówienie wyników badań genetycznych i ich implikacji dla pacjentów	Wykład, Seminarium, Ćwiczenia	W1, W10, W11, W13, W15, W16, W2, W3, W8, W9, U1, U2, U3, U5, U7, U8, K1, K2, K3, K4

Lp.	Treści programowe	Formy zajęć	Efekty uczenia się dla przedmiotu
15.	1. Komunikacja z pacjentem i rodziną w kontekście chorób genetycznych. Rozmowa z pacjentami dotyczącymi diagnozy i terapii chorób genetycznych 2. Prowadzenie dokumentacji medycznej	Seminarium, Ćwiczenia	W1, W15, W16, W17, W2, W3, U1, U2, U3, U8, K1, K2, K3, K4
16.	1. Analiza rodowodów i cech kliniczno-rodowodowych 2. Wykreślanie i analiza rodowodów pacjentów 3. Ocena ryzyka genetycznego na podstawie rodowodu i wyników badań 4. Badanie przypadków rodzinnego obciążenia chorobami genetycznymi	Wykład, Seminarium, Ćwiczenia	W11, W12, W13, W15, W16, W2, W3, W8, W9, U1, U2, U3, U4, U5, U6, U7, K1, K2, K3, K4

4. Metody prowadzenia zajęć, weryfikacji efektów uczenia się i warunki zaliczenia

Forma zajęć		
Wykład	Metody prowadzenia zajęć:	
	Wykład	
	Metody (sposoby) weryfikacji:	Udział:
	Egzamin pisemny	100%
	Warunki zaliczenia przedmiotu:	
	Warunkiem zaliczenia przedmiotu jest uzyskanie pozytywnej oceny z egzaminu pisemnego. Egzamin pisemny w formie testu (50 pytań jednokrotnego wyboru, próg zaliczenia 60%). Warunkiem dopuszczenia do egzaminu jest zaliczenie ćwiczeń i seminariów.	
Ćwiczenia	Metody prowadzenia zajęć:	
	Dyskusja, Ćwiczenia laboratoryjne	
	Metody (sposoby) weryfikacji:	Udział:
	Kolokwium	90%
	Aktywność	5%
	Obserwacja	5%
	Warunki zaliczenia przedmiotu:	
	Kolokwium w formie testu (50 pytań jednokrotnego wyboru, próg zaliczenia 60%). Warunkiem dopuszczenia do kolokwium jest obecność i aktywność na ćwiczeniach.	
Seminarium	Metody prowadzenia zajęć:	
	Dyskusja, Pokaz, Case study, Praca w grupie	
	Metody (sposoby) weryfikacji:	Udział:
	Prezentacja	60%
	Aktywność	20%
	Obserwacja	20%
	Warunki zaliczenia przedmiotu:	
	Warunkiem zaliczenia seminariów jest przygotowanie prezentacji na temat zadany przez prowadzącego. Na seminariach oceniana jest aktywność studenta.	

Efekt uczenia się dla przedmiotu	Metody (sposoby) weryfikacji				
	Egzamin pisemny	Aktywność	Kolokwium	Obserwacja	Prezentacja
W1	x		x		x
W2	x		x		x
W3	x		x		x
W4	x		x		x
W5	x		x		x
W6	x		x		x
W7	x		x		x
W8	x		x		x
W9	x		x		x
W10	x		x		x
W11	x		x		x
W12	x		x		x
W13	x		x		x
W14	x		x		x
W15	x		x		x
W16	x		x		x
W17	x		x		x
U1		x	x	x	x
U2		x	x	x	
U3		x		x	
U4		x		x	
U5		x	x	x	
U6		x		x	
U7		x		x	

U8		x		x	
K1	x	x	x	x	x
K2		x		x	
K3		x		x	
K4	x	x	x	x	

5. Literatura

Literatura podstawowa

1. Bal J. Genetyka medyczna i molekularna PWN 2017
2. Drewa G. Genetyka medyczna EdraUrban&Partner 2015
3. Węgleński P. Genetyka molekularna PWN 2021
4. Winter P.C., Hickey G.I., Fletcher H.L. Krótkie wykłady. Genetyka PWN 2023
5. M.J. Bamshad, J.C. Carey, L.B. Jorde Genetyka medyczna EdraUrban&Partner 2021

Literatura uzupełniająca

1. Brown T.A Genomy PWN 2021

6. Nakład pracy studenta - bilans godzin i punktów ECTS

Aktywność studenta		Obciążenie studenta Liczba godzin
Zajęcia prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczyciela akademickiego lub innych osób prowadzących zajęcia	Wykład	60
	Ćwiczenia	45
	Seminarium	20
Praca własna studenta	Przygotowanie do zajęć	20
	Przygotowanie prezentacji multimedialnej	15
	Studiowanie literatury	30
	Przygotowanie do zaliczenia	25
	Przygotowanie do egzaminu	50
Łączny nakład pracy studenta		265
Liczba punktów ECTS		10

* Godzina (dydaktyczna) oznacza 45 minut