

KARTA PRZEDMIOTU

Kod przedmiotu	0512.6.BIOT2.B/C.PCGiMM	
Nazwa przedmiotu w języku	polskim	Podstawy chorób genetycznych i markery molekularne <i>Basics of genetic diseases and molecular markers</i>
	angielskim	

1. USYTUOWANIE PRZEDMIOTU W SYSTEMIE STUDIÓW

1.1. Kierunek studiów	Biotechnologia
1.2. Forma studiów	stacjonarne
1.3. Poziom studiów	studia drugiego stopnia
1.4. Profil studiów*	ogólnoakademicki
1.5. Osoba przygotowująca kartę przedmiotu	Andrzej Wójcik
1.6. Kontakt	andrzej.wojcik@ujk.edu.pl

2. OGÓLNA CHARAKTERYSTYKA PRZEDMIOTU

2.1. Język wykładowy	polski
2.2. Wymagania wstępne*	-

3. SZCZEGÓŁOWA CHARAKTERYSTYKA PRZEDMIOTU

3.1. Forma zajęć	wykład, konwersatorium, laboratorium	
3.2. Miejsce realizacji zajęć	zajęcia w pomieszczeniu dydaktycznym UJK	
3.3. Forma zaliczenia zajęć	Zaliczenie z oceną	
3.4. Metody dydaktyczne	Wykład, dyskusja, prezentacja, pokaz, doświadczenia	
3.5. Wykaz literatury	podstawowa	Bal J., Biologia molekularna w medycynie, PWN, Warszawa, 2006. Korf B.R., 2003, Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych, PWN, Warszawa Brown T.A- Genomy, PWN, Warszawa, 2001. Szala S., Terapia genowa, PWN, Warszawa 2003.
	uzupełniająca	Piróg K., 2002, Terapia genowa, Wyd. I, UJ Kraków Kułakowski A., Skowrońska- Gardas A., Onkologia. Podręcznik dla studentów medycyny PZWL, Warszawa 2003 Aktualne zeszyty czasopismo „Postępy nauk medycznych”

4. CELE, TREŚCI I EFEKTY UCZENIA SIĘ

4.1. Cele przedmiotu (z uwzględnieniem formy zajęć)
C1- Przystwojenie wiadomości o mechanizmach zmian molekularnych w materiale genetycznym w wybranych chorobach C2- Przystwojenie wiadomości o metodach stosowanych w biologii molekularnej oraz ich zastosowaniu w diagnostyce chorób genetycznych
4.2. Treści programowe (z uwzględnieniem formy zajęć)
Wykład: Charakterystyka metod biologii molekularnej- analiza długości fragmentów restrykcyjnych RFLP, PCR, klonowanie DNA. Przyczyny powstawania aberracji strukturalnych i liczbowych chromosomów. Metody biologii molekularnej i metody cytogenetyczne w diagnostyce chorób genetycznych. Najnowsze osiągnięcia genetyki w diagnostyce chorób wywołanych różnymi rodzajami mutacji. Typy dziedziczenia chorób genetycznych i określenie poziomu ryzyka zachorowania.. Choroby jednogenowe i wieloczynnikowe. Choroby epigenetyczne i mitochondrialne. Molekularne podłoże wrodzonych błędów metabolizmu. Podstawy genetyczne wrodzonej łamliwości kości. Genetyczne przyczyny mukowiscydozy. Molekularne podstawy dystrofii mięśniowych oraz zespołu kruchego chromosomu X Interpretacja i ocena wartości testów genetycznych. Etyczne aspekty diagnostyki molekularnej w chorobach genetycznych. Laboratorium: Metody biologii molekularnej i metody cytogenetyczne w diagnostyce chorób genetycznych. Konwersatorium: Choroby nowotworowe: mechanizmy powstawania, etapy kancerogenezy, swoiste aberracje chromosomowe, predyspozycje genetyczne, terapia genowa nowotworów, profilaktyka chorób nowotworowych.

4.3. Przedmiotowe efekty uczenia się

Efekt	Student, który zaliczył przedmiot	Odniesienie do kierunkowych efektów uczenia się
w zakresie WIEDZY:		
W01	Opisuje znaczenie diagnostyki molekularnej chorób genetycznych	BIOT2A_W03
W02	Zna podstawy molekularne wykorzystywane w diagnostyce chorób nowotworowych	BIOT2A_W04
w zakresie UMIEJĘTNOŚCI:		
U01	Potrafi planować i przeprowadzać badania z zakresu diagnostyki genetycznej z wykorzystaniem zaawansowanych technik stosowanych w biologii molekularnej	BIOT2A_U01
U02	Formułuje problemy wyjaśniające zastosowanie odpowiednich technik molekularnych w diagnostyce chorób genetycznych oraz wyciąga na ich podstawie wnioski	BIOT2A_U08
w zakresie KOMPETENCJI SPOŁECZNYCH:		
K01	Jest świadomy znaczenia posiadanej wiedzy w rozwiązywaniu problemów związanych z ograniczeniami diagnostyki molekularnej chorób genetycznych	BIOT2A_K01
K02	Potrafi dyskutować na tematy kontrowersyjne związane z zastosowaniem metod genetycznych.	BIOT2A_K03

4.4. Sposoby weryfikacji osiągnięcia przedmiotowych efektów uczenia się

Efekty przedmiotowe (symbol)	Sposób weryfikacji (+/-)														
	Egzamin ustny/pisemny*			Kolokwium*			Praca własna*			Praca w grupie*			Inne: sprawozdanie		
	Forma zajęć			Forma zajęć			Forma zajęć			Forma zajęć			Forma zajęć		
	W	L	...	W	L	K	W	L	K	W	L	K	W	L	...
W01	+														
W02	+														
U01	+														
U02					+	+		+				+			
K01	+					+		+				+			
K02								+				+			

*niepotrzebne usunąć

4.5. Kryteria oceny stopnia osiągnięcia efektów uczenia się

Forma zajęć	Ocena	Kryterium oceny
wykład (W)	3	Uzyskanie od 51% - 65% łącznej liczby pkt. możliwych do uzyskania
	3,5	Uzyskanie od 66% - 75% łącznej liczby pkt. możliwych do uzyskania
	4	Uzyskanie od 76% - 85% łącznej liczby pkt. możliwych do uzyskania
	4,5	Uzyskanie od 86% - 95% łącznej liczby pkt. możliwych do uzyskania
	5	Uzyskanie od 96% - 100% łącznej liczby pkt. możliwych do uzyskania
laboratoria (L)*	3	Uzyskanie od 51% - 65% łącznej liczby pkt. możliwych do uzyskania
	3,5	Uzyskanie od 66% - 75% łącznej liczby pkt. możliwych do uzyskania
	4	Uzyskanie od 76% - 85% łącznej liczby pkt. możliwych do uzyskania
	4,5	Uzyskanie od 86% - 95% łącznej liczby pkt. możliwych do uzyskania
	5	Uzyskanie od 96% - 100% łącznej liczby pkt. możliwych do uzyskania
Konwersatoria (K)*	3	Uzyskanie od 51% - 65% łącznej liczby pkt. możliwych do uzyskania
	3,5	Uzyskanie od 66% - 75% łącznej liczby pkt. możliwych do uzyskania
	4	Uzyskanie od 76% - 85% łącznej liczby pkt. możliwych do uzyskania
	4,5	Uzyskanie od 86% - 95% łącznej liczby pkt. możliwych do uzyskania

5. BILANS PUNKTÓW ECTS – NAKŁAD PRACY STUDENTA

Kategoria	Obciążenie studenta	
	Studia stacjonarne	Studia niestacjonarne
<i>LICZBA GODZIN REALIZOWANYCH PRZY BEZPOŚREDNIM UDZIALE NAUCZYCIELA /GODZINY KONTAKTOWE/</i>	60	
<i>Udział w wykładach*</i>	30	
<i>Udział w laboratoriach*</i>	15	
<i>Udział w konwersatoriach</i>	15	
<i>SAMODZIELNA PRACA STUDENTA /GODZINY NIEKONTAKTOWE/</i>	40	
<i>Przygotowanie do wykładu*</i>	5	
<i>Przygotowanie do ćwiczeń, konwersatorium, laboratorium*</i>	10	
<i>Przygotowanie do egzaminu/kolokwium*</i>	25	
ŁĄCZNA LICZBA GODZIN	100	
PUNKTY ECTS za przedmiot	4	

**niepotrzebne usunąć*

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

.....