

Karta przedmiotu

Cz. 1

Informacje ogólne o przedmiocie		
1. Kierunek studiów: Farmacja		2. Poziom kształcenia: jednolite studia magisterskie
		3. Forma studiów: stacjonarne
4. Rok: II		5. Semestr: IV
6. Nazwa przedmiotu: Genetyka medyczna		
7. Status przedmiotu: fakultatywny		
8. Treści programowe przedmiotu i przypisane do nich efekty uczenia się		
Celem kształcenia w ramach fakultetu Genetyka medyczna jest wykształcenie farmaceutów z podstaw indywidualizacji leczenia, jako wyniku zróżnicowanej reakcji na lek w odpowiedzi na zmienność genetyczną, obciążenie chorobami genetycznie uwarunkowanymi i określonymi predyspozycjami genetycznymi. W ramach fakultetu Student zapozna się z podstawami genetyki medycznej i farmakogenetyki oraz ich znaczeniem w praktyce klinicznej. Zapozna się z algorytmami postępowania klinicznego w przypadku rozpoznania aberracji liczby i struktury chromosomów człowieka. Pozna podstawowe techniki stosowane w diagnostyce cytogenetycznej i genetyce molekularnej. Pozyska wiedzę na temat roli diagnostyki genetycznej i poradnictwa genetycznego w aspekcie badań prenatalnych i postnatalnych, diagnostyki nowotworów, wykrywania niepłodności partnerskiej, wykrywania chorób inwazyjnych i infekcyjnych, badania wrodzonych błędów metabolizmu oraz chorób psychicznych.		
Efekty uczenia się/odniesienie do efektów uczenia się zawartych w standardach		
w zakresie wiedzy student zna i rozumie: A.W2, A.W3, A.W15, A.W17;		
w zakresie umiejętności student potrafi: A.U2, A.U3, A.U6, A.U12;		
w zakresie kompetencji społecznych: nawiązywania relacji z pacjentem i współpracownikami opartej na wzajemnym zaufaniu i poszanowaniu; dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń, dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych; wdrażania zasad koleżeństwa zawodowego i współpracy w zespole specjalistów, w tym z przedstawicielami innych zawodów medycznych, także w środowisku wielokulturowym i wielonarodowościowym; przestrzegania tajemnicy dotyczącej stanu zdrowia, praw pacjenta oraz zasad etyki zawodowej; prezentowania postawy etyczno-moralnej zgodnej z zasadami etycznymi i podejmowania działań w oparciu o kodeks etyki w praktyce zawodowej; propagowania zachowań prozdrowotnych; korzystania z obiektywnych źródeł informacji; formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji; formułowania opinii dotyczących różnych aspektów działalności zawodowej; przyjęcia odpowiedzialności związanej z decyzjami podejmowanymi w ramach działalności zawodowej, w tym w kategoriach bezpieczeństwa własnego i innych osób.		
9. Liczba godzin z przedmiotu		30
10. Liczba punktów ECTS dla przedmiotu		2
11. Sposoby weryfikacji i oceny efektów uczenia się		
Efekty uczenia się	Sposoby weryfikacji	Sposoby oceny*
W zakresie wiedzy	Aktywny udział w dyskusji.	*
W zakresie umiejętności	Aktywny udział w dyskusji.	*
W zakresie kompetencji	Aktywny udział w dyskusji.	*

* zakłada się, że ocena oznacza na poziomie:

- Bardzo dobry (5,0)** – zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte i w znacznym stopniu przekraczają wymagany poziom;
- Ponad dobry (4,5)** – zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte i w niewielkim stopniu przekraczają wymagany poziom;
- Dobry (4,0)** – zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na wymaganym poziomie;
- Dość dobry (3,5)** – zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na średnim wymaganym poziomie;
- Dostateczny (3,0)** – zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na minimalnym wymaganym poziomie;
- Niedostateczny (2,0)** – zakładane efekty uczenia się nie zostały uzyskane.

Karta przedmiotu

Cz. 2

Inne przydatne informacje o przedmiocie		
12. Jednostka realizująca przedmiot, adres, e-mail: Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, 41-200 Sosnowiec, Jedności 8 (kampus B), tel. 32 364 12 45, jan.kowalski@sum.edu.pl; http://genmed.sum.edu.pl		
13. Imię i nazwisko osoby odpowiedzialnej za realizację przedmiotu: Prof. dr hab. n. med. Jan Kowalski; Jan.kowalski@sum.edu.pl		
14. Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności i innych kompetencji: Znajomość zagadnień objętych programem nauczania przedmiotu „Biologia i genetyka” z I roku kierunku farmacja.		
15. Liczebność grup	Zgodna z uchwałą Senatu SUM	
16. Materiały do zajęć	Pokaz multimedialny, pokaz filmowy, bazy internetowe, podręczniki, ideogramy, zadania problemowe.	
17. Miejsce odbywania się zajęć	Wydziałowa sala wykładowa, sala seminaryjno-ćwiczeniowa nr 3.32 w Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej, 41-200 Sosnowiec, Jedności 8 (kampus B)	
18. Miejsce i godzina konsultacji	Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, 41-200 Sosnowiec, Jedności 8 (kampus B), 2 godziny raz w tygodniu (termin dostosowany do planu studentów)	
19. Efekty uczenia się		
Numer przedmiotowego efektu uczenia się	Przedmiotowe efekty uczenia się	Odniesienie do efektów uczenia się zawartych w standardach
P_W01	Student charakteryzuje podstawowe zasady analizy kariotypu w oparciu o znajomość polskich standardów cytogenetycznych. Student potrafi objaśniać zasady i zastosowanie technik cytogenetyki i genetyki molekularnej oparte na metodach FISH i PCR.	A.W2. A.W17.
P_W02	Student potrafi objaśniać algorytmy postępowania klinicznego w przypadku rozpoznania zespołów o podłożu chromosomowym u człowieka. Student potrafi opisać najczęstsze objawy kliniczne i mechanizmy powstawania zespołów chromosomowych u człowieka.	A.W2. A.W3.
P_W03	Student potrafi wymienić wskazania do diagnostyki prenatalnej i przedurodzeniowej oraz genetycznej diagnostyki niepłodności partnerskiej. Student potrafi opisać podstawy genetyczne powstawania nowotworów, wrodzonych błędów metabolizmu i zna podłoże genetyczne chorób psychicznych.	A.W3. A.W2. A.W15.
P_U01	Student potrafi zastosować zasady zapisu kariotypu zgodnie z nomenklaturą ISCN dla wszystkich technik rutynowo stosowanych w diagnostyce cytogenetycznej. Student potrafi zastosować zasady zapisu mutacji genowych i zmian polimorficznych w genomie człowieka.	A.U2. A.U3.
P_U02	Student potrafi powiązać działanie leku z efektem teratogennym jaki może on wywołać. Student potrafi nakreślić podstawy genetycznej diagnostyki i monitorowania leczenia niepłodności partnerskiej.	A.U3. A.U12.
P_U03	Student potrafi wyszukiwać adekwatne metody diagnostyki genetycznej do wykrywania i monitorowania przebiegu leczenia choroby nowotworowej.	A.U3. A.U12.
P_U04	Student potrafi zaplanować wykorzystanie metod genetycznych do weryfikacji genetycznie uwarunkowanych wrodzonych błędów metabolicznych oraz genetycznych przyczyn lekooporności.	A.U2. A.U3. A.U6.

	A.U12.
20. Formy i tematy zajęć	Liczba godzin
21.1. Wykłady	15
Predyspozycja genetyczna do rozwoju chorób psychicznych.	2
„Aberracje” chromosomowe bez konsekwencji fenotypowych.	2
Podłoże genetyczne chorób neurodegeneracyjnych.	2
Techniki molekularne wykorzystywane w diagnostyce chorób o podłożu genetycznym.	2
Konsekwencje kliniczne obecności mutacji genowych i polimorfizmów wraz zasadami zapisu.	2
Polimorfizm genów kodujących enzymy metabolizujące leki oraz polimorfizm genów naprawy DNA w farmakogenetyce.	2 (e-learning)
Standardy jakości w zakresie badań cytogenetycznych. Podstawy nomenklatury cytogenetycznej.	2 (e-learning)
Elementy poradnictwa genetycznego.	1 (e-learning)
22.2. Seminaria	15
Diagnostyka prenatalna a genetyka.	2
Diagnostyka genetyczna niepłodności partnerskiej.	2
Diagnostyka genetyczna chorób inwazyjnych i infekcyjnych w aspekcie lekooporności.	2
Kliniczne konsekwencje liczbowych aberracji chromosomowych.	2
Kliniczne konsekwencje strukturalnych aberracji chromosomowych.	2
Podłoże genetyczne chorób metabolicznych	2
Nowoczesna terapia nowotworów	2
Problemy teratogenezy w genetyce klinicznej.	1
24. Literatura	
<ol style="list-style-type: none"> 1. Bal J. Biologia Molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. PWN 2006. 2. E. Tobias, M. Connor, M. Ferguson-Smith. „Genetyka medyczna”. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2013 3. Drewa G. Ferenc T. Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2011, wyd.1. 4. Korf B. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. PWN 2003 5. Jorde L.B., Carey J.C. i in. Genetyka medyczna. Wyd. Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2010. 6. Srebnik M. i Tomaszewska A. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej. PZWL 2008. 7. Kurpisz M. Molekularne podstawy rozrodczości człowieka i innych ssaków. Termedia Wydawnictwa Medyczne, Poznań 2002. 8. Radwan J. Niepłodność i rozród wspomagany. Termedia Wydawnictwa Medyczne, Poznań 2005. 9. Passarge E. Genetyka. Ilustrowany przewodnik. PZWL 2004. 10. Bradley J.R., Johnson D.R., Pober B.R. Genetyka medyczna. Wyd. Lekarskie PZWL 2011. 11. Ciechanowicz A., Kokot F. Genetyka molekularna w chorobach wewnętrznych. Wyd. Lekarskie PZWL 2009. 12. J. McGowan-Jordan, A. Simons, M. Schmid, ISCN 2016: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature (2016). S. Karger AG. 13. Wybrane artykuły naukowe polsko- lub angielskojęzyczne wskaziwane na bieżąco przez prowadzących. 	
25. Kryteria oceny – szczegóły	
<p>Zgodnie z zaleceniami organów kontrolujących.</p> <p>Zaliczenie przedmiotu - student osiągnął zakładane efekty uczenia się.</p> <p>Szczegółowe kryteria zaliczenia i oceny z przedmiotu są zamieszczone w regulaminie przedmiotu.</p>	