

KARTA PRZEDMIOTU**I. Dane podstawowe**

Nazwa przedmiotu	Molekularne podstawy diagnostyki chorób genetycznych
Nazwa przedmiotu w języku angielskim	Molecular basis of diagnostics of genetic diseases
Kierunek studiów	Biotechnologia
Poziom studiów (I, II, jednolite magisterskie)	II
Forma studiów (stacjonarne, niestacjonarne)	stacjonarne
Dyscyplina	biologia
Język wykładowy	polski

Koordinator przedmiotu/osoba odpowiedzialna	Dr Agnieszka Kuźniar
---	----------------------

Forma zajęć (<i>katalog zamknięty ze słownika</i>)	Liczba godzin	semestr	Punkty ECTS
wykład	15	3	4
konwersatorium			
ćwiczenia	15	3	
laboratorium			
warsztaty			
seminarium			
proseminarium			
lektorat			
praktyki			
zajęcia terenowe			
pracownia dyplomowa			
translatorium			
wizyta studyjna			

Wymagania wstępne	Ukończony kurs genetyki
-------------------	-------------------------

II. Cele kształcenia dla przedmiotu

1. Przedstawienie zjawisk, pojęć i terminów związanych z diagnostyką molekularną chorób genetycznych.
2. Przedstawienie najważniejszych technik diagnostyki molekularnej chorób genetycznych.
3. Omówienie podłoża molekularnego wybranych chorób genetycznych człowieka.
4. Omówienie znaczenia diagnostyki molekularnej.
5. Osiągnięcie efektów kształcenia dla przedmiot.

III. Efekty uczenia się dla przedmiotu wraz z odniesieniem do efektów kierunkowych

Symbol	Opis efektu przedmiotowego	Odniesienie do efektu kierunkowego
WIEDZA		
W_01	Zna i rozumie zjawiska, pojęcia i terminy związane z diagnostyką chorób genetycznych, i potrafi je zdefiniować. Potrafi wyjaśnić i omówić podłoże molekularne wybranych chorób u człowieka oraz znaczenie diagnostyki molekularnej w ich wczesnym wykrywaniu.	K_W01, K_W02,
W_02	Ma wiedzę w zakresie zasad planowanych badań z wykorzystaniem technik diagnostyki molekularnej.	K_W05
W_03	Zna podstawowe zasady bezpieczeństwa i higieny pracy	K_W07
UMIĘTNOŚCI		
U_01	Stosuje wybrane zaawansowane techniki badawcze	K_U01
U_02	Potrafi krytycznie selekcjonować dostępne informacje, w tym także te ze źródeł elektronicznych i na ich podstawie formułować uzasadnione sądy	K_U03
U_3	Potrafi wskazać w jakich dziedzinach gospodarki może być wykorzystana wiedza i/lub zdobyte umiejętności	K_U11
KOMPETENCJE SPOŁECZNE		
K_01	Wykazuje odpowiedzialność za ocenę zagrożeń wynikających ze stosowanych technik oraz tworzenia bezpiecznej pracy w laboratorium	K_K02
K_02	Systematycznie aktualizuje wiedzę na temat diagnostyki molekularnej i zna jej praktyczne zastosowania. Rozumie potrzebę pogłębiania swojej wiedzy.	K_K01, K_K03, K_K07
K_03	Wykazuje dbałość o powierzony sprzęt badawczy, potrafi realnie oceniać zagrożenia wynikające ze stosowanych technik badawczych	K_K06

IV. Opis przedmiotu/ treści programowe

<p>Wykład:</p> <p>Cechy wrodzone (dziedziczne i niedziedziczne). Zasady dziedziczenia.</p> <p>Charakterystyka wybranych chorób człowieka dziedziczonych w sposób autosomalny dominujący, autosomalny recesywny, sprzężony z płcią.</p> <p>Analiza wybranych chorób jednogenowych i wieloczynnikowych.</p> <p>Metody molekularne i cytogenetyczne stosowane w diagnostyce chorób genetycznych.</p> <p>Markery biochemiczne i genetyczne. Badania genetyczne diagnostyczne.</p> <p>Choroby nowotworowe. Charakterystyka mutacji zwiększających podatność na zachorowanie.</p> <p>Najnowsze dokonania w diagnostyce medycznej i terapii chorób genetycznych.</p> <p>Ćwiczenia:</p> <p>Prezentacja i analiza wybranych chorób genetycznych .</p>
--

V. Metody realizacji i weryfikacji efektów uczenia się

Symbol efektu	Metody dydaktyczne (lista wyboru)	Metody weryfikacji (lista wyboru)	Sposoby dokumentacji (lista wyboru)
WIEDZA			
W_01	Dyskusja	Kolokwium	Uzupełnione i ocenione kolokwium

	Wykład konwencjonalny	Egzamin / Zaliczenie pisemne	Karta egzaminacyjna / Karta zaliczeniowa
W_02	Dyskusja	Kolokwium	Uzupełnione i ocenione kolokwium
	Wykład konwencjonalny	Egzamin / Zaliczenie pisemne	Karta egzaminacyjna / Karta zaliczeniowa
W_03	Ćwiczenia laboratoryjne	obserwacja	Raport z obserwacji
UMIEJĘTNOŚCI			
U_01	Dyskusja	Kolokwium	Uzupełnione i ocenione kolokwium
	Wykład konwencjonalny	Egzamin / Zaliczenie pisemne	Karta egzaminacyjna / Karta zaliczeniowa
U_02	Dyskusja	Kolokwium	Uzupełnione i ocenione kolokwium
	Wykład konwencjonalny	Egzamin / Zaliczenie pisemne	Karta egzaminacyjna / Karta zaliczeniowa
U_03	Dyskusja	Kolokwium	Uzupełnione i ocenione kolokwium
	Wykład konwencjonalny	Egzamin / Zaliczenie pisemne	Karta egzaminacyjna / Karta zaliczeniowa
KOMPETENCJE SPOŁECZNE			
K_01	Dyskusja	Kolokwium	Uzupełnione i ocenione kolokwium
	Wykład konwencjonalny	Egzamin / Zaliczenie pisemne	Karta egzaminacyjna / Karta zaliczeniowa
K_02	Dyskusja	Kolokwium	Uzupełnione i ocenione kolokwium
	Wykład konwencjonalny	Egzamin / Zaliczenie pisemne	Karta egzaminacyjna / Karta zaliczeniowa
K_03	Ćwiczenia laboratoryjne	obserwacja	Raport z obserwacji

VI. Kryteria oceny, wagi...

Wykład: 100% ocena z egzaminu

Ćwiczenia: 80% ocena z kolokwium (3 kolokwia), 20% prezentacja przygotowanych materiałów na zajęciach .

Ocena	Kryteria oceny	
bardzo dobra (5)	student realizuje zakładane efekty kształcenia w stopniu bardzo dobrym	wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 91-100 %
ponad dobra (4,5)	student realizuje zakładane efekty kształcenia w stopniu ponad dobrym	wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 86-90 %
dobra (4)	student realizuje zakładane efekty kształcenia w stopniu dobrym	wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 76-85%
dość dobra (3,5)	student realizuje zakładane efekty kształcenia w stopniu dość dobrym	wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie poniżej 66-75%
dostateczna (3)	student realizuje zakładane efekty kształcenia w stopniu dostatecznym	wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 51-65%
niedostateczna (2)	student realizuje zakładane efekty kształcenia w stopniu niedostatecznym	wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie poniżej 51%

VII. Obciążenie pracą studenta

Forma aktywności studenta	Liczba godzin
Liczba godzin kontaktowych z nauczycielem	30
Liczba godzin indywidualnej pracy studenta	80

VIII. Literatura

Literatura podstawowa
Jerzy Bal. 2017. Genetyka medyczna i molekularna. Wydawnictwo Naukowe PWN Warszawa
Gerard Drewa, 2012. Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. Elsevier
Krystyna Charon, Małgorzata Świtoński. 2012. Genetyka i genomika zwierząt. Wydawnictwo Naukowe PWN 2012
Najnowsza literatura wskazana przez prowadzącego zajęcia.
Literatura uzupełniająca
Peter Sudbery, Ian Sudbery 2009. Human molecular genetics. Oxford Academic.