

**KARTA PRZEDMIOTU**

Cykl kształcenia od roku akademickiego: 2023/2024

**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 |
|------------------------------|---|------------------------------------|
| <b>WIEDZA</b>                |   |                                    |
| 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                              |
| <b>UMIEJĘTNOŚCI</b>          |   |                                    |
| 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                              |
| <b>KOMPETENCJE SPOŁECZNE</b> |   |                                    |
| 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<br>(lista wyboru) | Metody weryfikacji<br>(lista wyboru) | Sposoby dokumentacji<br>(lista wyboru) |
|---------------|--------------------------------------|--------------------------------------|--|
| <b>WIEDZA</b> |                                      |                                      |  |
| 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   |  |
|---------------------------|--|--|
| <b>bardzo dobra (5)</b>   | student realizuje zakładane efekty kształcenia w stopniu bardzo dobrym   | wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 91-100 %       |
| <b>ponad dobra (4,5)</b>  | student realizuje zakładane efekty kształcenia w stopniu ponad dobrym    | wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 86-90 %        |
| <b>dobra (4)</b>          | student realizuje zakładane efekty kształcenia w stopniu dobrym          | wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 76-85%         |
| <b>dość dobra (3,5)</b>   | student realizuje zakładane efekty kształcenia w stopniu dość dobrym     | wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie poniżej 66-75% |
| <b>dostateczna (3)</b>    | student realizuje zakładane efekty kształcenia w stopniu dostatecznym    | wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 51-65%         |
| <b>niedostateczna (2)</b> | 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  | <b>30</b>     |
| Liczba godzin indywidualnej pracy studenta | <b>80</b>     |

**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.                             |