

<b>Nazwa przedmiotu</b> Podstawy genetyki człowieka		<b>Kod ECTS</b> 13.1.0151				
<b>Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot</b> Katedra Biologii Molekularnej						
<b>Nazwisko osoby prowadzącej (osób prowadzących)</b> prof. UG, dr hab. Joanna Jakóbkiewicz-Banecka						
<b>Studia</b>						
wydział	kierunek	stopień	tryb	specjalność	specjalizacja	semestr
Wydział Biologii	Biologia	pierwszego stopnia	stacjonarne	wszystkie	wszystkie	6
Wydział Biologii	Przyroda	pierwszego stopnia	stacjonarne	wszystkie	wszystkie	6
<b>Formy zajęć, sposób ich realizacji i przypisana im liczba godzin</b>		<b>Liczba punktów ECTS</b>				
<b>Formy zajęć</b> Wykład, Ćw. laboratoryjne		2				
<b>Sposób realizacji zajęć</b> zajęcia w sali dydaktycznej		Szacowanie czasu pracy: Udział w zajęciach- 30 godzin. Przygotowanie do zajęć - 10 godzin.				
<b>Liczba godzin</b> Ćw. laboratoryjne: 15 godz., Wykład: 15 godz.		Przygotowanie do zaliczenia końcowego - 10 godzin. Razem: 50 godzin				
<b>Cykl dydaktyczny</b> 2014/2015 letni						
<b>Status przedmiotu</b> fakultatywny (do wyboru)		<b>Język wykładowy</b> polski				
<b>Metody dydaktyczne</b> - wykład konwersatoryjny - wykład z prezentacją multimedialną - ćwiczenia audytoryjne - rozwiązywanie zadań - ćwiczenia laboratoryjne - wykonywanie doświadczeń		<b>Forma i sposób zaliczenia oraz podstawowe kryteria oceny lub wymagania egzaminacyjne</b>				
		<b>Sposób zaliczenia</b> Zaliczenie na ocenę				
		<b>Formy zaliczenia</b> - wykonanie pracy zaliczeniowej - wykonanie określonej pracy praktycznej - ustalenie oceny zaliczeniowej na podstawie ocen częściowych otrzymywanych w trakcie trwania semestru - wykonanie pracy zaliczeniowej - projekt lub prezentacja - kolokwium				
		<b>Podstawowe kryteria oceny</b> Wykład: • zaliczenie obejmuje materiał z wykładu • zaliczenie pisemne oceniane jest wg wskaźnika procentowego („Regulamin Studiów UG”) • zaliczenie pisemne: testowe – pytania jednokrotnego wyboru oraz pytania otwarte - 75% oceny – testuje osiągnięcie efektów kształcenia w zakresie wiedzy (3/4 pytań) i umiejętności (1/4 pytań) • wykonanie pracy zaliczeniowej: przygotowanie informacji na zadany temat i/lub przygotowanie pracy pisemnej obejmującej dyskusję na zadany temat oraz aktywność i udział w zajęciach - 25% oceny Ćwiczenia: • zaliczenie obejmuje materiał z ćwiczeń • ocena końcowa wystawiana jest na podstawie składowych: • przygotowanie do ćwiczeń • ocena za prezentację • ocena za końcowe kolokwium • ocena za przygotowanie pracy zaliczeniowej na wskazany przez prowadzącego temat				
<b>Określenie przedmiotów wprowadzających wraz z wymogami wstępnymi</b>						
<b>A. Wymagania formalne</b> brak						
<b>B. Wymagania wstępne</b> Podstawy genetyki człowieka - znajomość specyfiki genomu człowieka i metod stosowanych w genetyce człowieka; znajomość podstaw zaburzeń						

genetycznych;	
<b>Cele kształcenia</b>	
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie nowych pojęć z genetyki człowieka.</li> <li>2. Poznanie i zrozumienie zaburzeń wzoru dziedziczenia cech mendlowskich.</li> <li>3. Zaznajomienie się z problematyką epigenetycznej kontroli ekspresji genów.</li> <li>4. Zapoznanie z metodologią diagnostyki prenatalnej i preimplantacyjnej.</li> <li>5. Zrozumienie roli diagnostyki molekularnej w ocenie ryzyka chorób uwarunkowanych genetycznie.</li> <li>6. Poznanie roli badania ludzkiego genomu w kryminalistyce i medycynie sądowej.</li> </ol>	
<b>Treści programowe</b>	
<p>Wykład:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zaburzenia wzoru dziedziczenia cech mendlowskich.</li> <li>2. Epigenetyczna kontrola ekspresji genów.</li> <li>3. Polimorfizm genetyczny.</li> <li>4. Choroby mitochondrialne.</li> <li>5. Dziedziczenie wielogenowe.</li> <li>6. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna.</li> <li>7. Teratogeneza i mutageneza.</li> <li>8. Diagnostyka chorób genetycznych - zastosowanie metod molekularnych w diagnostyce chorób uwarunkowanych genetycznie.</li> <li>9. Diagnostyka molekularna w medycynie sądowej i kryminalistyce.</li> <li>10. Poradnictwo genetyczne.</li> </ol> <p>Ćwiczenia:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Genom ludzki – projekt poznania ludzkiego genomu – historia, cele, korzyści; strategię sekwencjonowania genomu;</li> <li>2. Podstawowe prawa dziedziczenia w odniesieniu do genetyki człowieka: rodowody i symbole stosowane do ich zapisu, wywiad rodzinny;</li> <li>3. Mapowanie genów ludzkich przez analizę sprzężeń: obliczanie sprzężeń metodą lod score, ustalanie sprzężenia między markerem a potencjalnym genem odpowiedzialnym za chorobę, badania asocjacyjne;</li> <li>4. Genetyka kliniczna i ryzyko genetyczne;</li> <li>5. Podstawy obliczania ryzyka wystąpienia choroby, elementy genetyki populacyjnej w odniesieniu do genetyki człowieka: efekt założyciela, częstość alleli i fenotypów w populacji, współczynnik i stopień pokrewieństwa;</li> <li>6. Badania DNA dla celów sądowych, dochodzenie ojcostwa;</li> <li>7. Molekularne podłoże chorób mitochondrialnych, heteroplazmia i jej dziedziczenie, diagnostyka molekularna chorób mitochondrialnych;</li> <li>8. Techniki wykrywania mutacji w chorobach genetycznych;</li> </ol>	
<b>Wykaz literatury</b>	
<p>A. Literatura wymagana do ostatecznego zaliczenia zajęć (zdania egzaminu):</p> <p>A.1. wykorzystywana podczas zajęć J.M Friedman, F.J.Dill, M.R. Hayden, B.C. McGillivray: Genetyka. (red. wyd. pol. J. Limon), Urban &amp; Partner</p> <p>A.2. studiowana samodzielnie przez studenta John T. Bradley, David R. Johnson, Barbara R. Pober. Genetyka medyczna. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2008 J.M. Connor, M.A. Ferguson-Smith: Podstawy genetyki medycznej. PZWL</p> <p>B. Literatura uzupełniająca J. Bal (red.) Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Wydawnictwo Naukowe PWN Bruce R. Korf. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Wydawnictwo Naukowe PWN, 2003 L.B. Jorde, J.C. Carey, M.J. Bamshad, R.L. White. Genetyka medyczna.</p>	
<b>Efekty uczenia się</b>	<b>Wiedza</b>
	<b>Umiejętności</b>
	<b>Kompetencje społeczne (postawy)</b>
<p>rzedmiot realizuje:</p> <p>Efekty kształcenia dla kierunku Biologia UG w bloku "Biologia człowieka": B_W02, B_W04, B_W10, B_W14, B_U03, B_U12, B_K01, B_K07, B_K08</p>	<p>Rozumie złożone zjawiska i procesy dotyczące dziedziczenia człowieka.</p> <p>Dostrzega dynamiczny rozwój nauk biologicznych w obrębie takich dziedzin jak genomika i me-dycyna spersonalizowana oparta na wiedzy genetycznej. Ma wiedzę w zakresie aktualnie dysku-towanych problemów związanych z bioetyką i stosowaniem osiągnięć biologii w diagnostyce molekularnej chorób.</p> <p>Biegłe wykorzystuje literaturę naukową w zakresie genetyki człowieka.</p> <p>Konfrontuje krytycznie informacje pochodzące z różnych dostępnych źródeł i wyciąga na tej podstawie uzasadnione wnioski.</p> <p>Analizuje wiedzę z zakresu genetyki i potrafi wskazać jej praktyczne zastosowania.</p>
<b>Kontakt</b>	
joannaj@biotech.ug.gda.pl	