


**KAPITAŁ LUDZKI**  
NARODOWA STRATEGIA SPÓJNOŚCI

 Projekt współfinansowany przez  
Unię Europejską w ramach  
Europejskiego Funduszu  
Społecznego

**UNIA EUROPEJSKA**  
EUROPEJSKI  
FUNDUSZ SPOŁECZNY


Nazwa przedmiotu		Kod ECTS	
Choroby genetyczne człowieka		13.1.1658	
Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot			
Katedra Biologii i Genetyki Medycznej			
Studia			
wydział	kierunek	poziom	drugiego stopnia
Wydział Biologii	Biologia	forma	stacjonarne
		moduł	biologia środowiskowa, biologia molekularna i komórkowa, genetyka i
		specjalnościowy	biologia eksperymentalna
		specjalizacja	wszystkie
Nazwisko osoby prowadzącej (osób prowadzących)			
prof. UG, dr hab. Joanna Jakóbkiewicz-Banecka			
Formy zajęć, sposób ich realizacji i przypisana im liczba godzin		Liczba punktów ECTS	
Formy zajęć		1	
Wykład		Szacowanie czasu pracy	
Sposób realizacji zajęć		udział w zajęciach - 15 godzin,	
zajęcia on-line, zajęcia w sali dydaktycznej		udział w konsultacjach - 3 godziny,	
Liczba godzin		zaliczenie - 1 godzina,	
Wykład: 15 godz.		samodzielna praca studenta - 6 godzin,	
		razem: 25 godzin	
Termin realizacji przedmiotu			
2022/2023 zimowy			
Status przedmiotu		Język wykładowy	
fakultatywny (do wyboru)		polski	
Metody dydaktyczne		Forma i sposób zaliczenia oraz podstawowe kryteria oceny lub wymagania egzaminacyjne	
- Wykład konwersatoryjny - Wykład z prezentacją multimedialną		Sposób zaliczenia	
		Zaliczenie na ocenę	
		Formy zaliczenia	
		kolokwium	
		Podstawowe kryteria oceny	

Zajęcia są obowiązkowe;  
Dopuszcza się dwie nieobecności w semestrze (w przypadku zajęć blokowanych odbywających się w 1/2 semestru - jedna nieobecność) pod warunkiem ich usprawiedliwienia (zwolnienie lekarskie lub inne nagle przypadki losowe wcześniej zgłoszone prowadzącemu np. za pośrednictwem e-mail);

Student nieobecny na wykładzie ma obowiązek samodzielnie uzupełnić materiał omawiany na zajęciach po konsultacjach na temat zakresu wiedzy z prowadzącym lub z kolegami obecnymi na zajęciach;

Osoby, które nie opuściły żadnych zajęć, w przypadku punktowych wartości granicznych, będą premiowane podniesieniem oceny do stopnia wyższego.

wykład:

- egzamin obejmuje materiał z wykładu
- egzamin pisemny oceniany jest wg wskaźnika procentowego („Regulamin Studiów UG”)
- egzamin pisemny: testowy – pytania jednokrotnego wyboru oraz pytania otwarte
- aktywność i udział w zajęciach

#### Sposób weryfikacji założonych efektów uczenia się

zakładany efekt kształcenia	Wykład konwersatoryjny	Wykład z prezentacją multimedialną
	<b>Wiedza</b>	
B2_W04	+	+
B2_W05	+	+
	<b>Umiejętności</b>	
B2_U02	+	+
B2_U07	+	+
	<b>Kompetencje</b>	
B2_K04	+	+
B2_K07+	+	+

#### Określenie przedmiotów wprowadzających wraz z wymogami wstępnymi

##### A. Wymagania formalne

brak

##### B. Wymagania wstępne

Podstawy genetyki człowieka - znajomość specyfiki genomu człowieka i metod stosowanych w genetyce człowieka; znajomość podstaw zaburzeń genetycznych;

Genetyka człowieka - wiedza na temat odstępstw od dziedziczenia monogenowego; znajomość czynników komplikujących schematy dziedziczenia; umiejętność wskazania zastosowania metod genetycznych w praktyce.

#### Cele kształcenia

1. Zaznajomienie się z podłożem molekularnym przykładowych chorób dziedzicznych i nowotworowych; z głównymi kierunkami w leczeniu chorób genetycznie uwarunkowanych,
2. Poznanie przykładów chorób jedno- i wielogenowych – w aspekcie klinicznym, molekularnym i diagnostycznym.
3. Zapoznanie z budową chromosomów człowieka ze szczególnym uwzględnieniem genów, których mutacje odpowiedzialne są za pojawienie się chorób dziedzicznych.
4. Poznanie i scharakteryzowanie takich zjawisk jak lionizacja i jej zaburzenia, degeneracja chromosomu Y.

#### Treści programowe

##### A. Problematyka wykładu

1. Proces lionizacji i zaburzenia tego procesu, choroby sprzężone z płcią.
2. Degeneracja chromosomu Y i jej konsekwencje oraz choroby z nim sprzężone.
3. Budowa kariotypu ludzkiego – charakterystyka kolejnych chromosomów.

4. Szeroki przegląd chorób jednogenowych - podłoże genowe, objawy, leczenie.

## Wykaz literatury

**Literatura wymagana do ostatecznego zaliczenia zajęć (zdania egzaminu):**

A.1. wykorzystywana podczas zajęć

J.M Friedman, F.J.Dill, M.R. Hayden, B.C. McGillivray: Genetyka. (red. wyd. pol. J. Limon), Urban & Partner

A.2. studiowana samodzielnie przez studenta

Genetyka medyczna, L.B. Jorde, J.C. Carey, M.J. Bamshad,, red. M. Borowiec, Edra Urban & Partner, 202

J.M. Connor, M.A. Ferguson-Smith: Podstawy genetyki medycznej. PZWL

**B. Literatura uzupełniająca**

EPIGENETYKA, John C. Lucchesi, PWN, 2021

GENETYKA MEDYCZNA I MOLEKULARNA, Jerzy Bał, PWN, 2017

GENETYKA MEDYCZNA, Bogdan Kałużewski , Casey Carey , Lynn Jorde , Michael J. Bamshad, Edra Urban & Partner, 2013

GENETYKA MEDYCZNA, Edward Tobias, PZWL, 2014

## Kierunkowe efekty uczenia się

Przedmiot realizuje:

Efekty z obszaru nauk przyrodniczych: P2A\_W01, P2A\_W04, P2A\_W05, P2A\_U02, P2A\_U07, P2A\_K04, P2A\_K07

Efekty dla kierunku Biologia UG: B2\_W04, B2\_W05, B2\_U02, B2\_U07, B2\_K04, B2\_K07

## Wiedza

Dostrzega dynamiczny rozwój nauk biologicznych w obrębie takich dziedzin jak genomika i medycyna spersonalizowana oparta na wiedzy genetycznej (B2\_W04)  
Ma wiedzę w zakresie aktualnie dyskutowanych problemów związanych ze stosowaniem osiągnięć biologii w diagnostyce molekularnej chorób (B2\_W05)

## Umiejętności

Biegłe wykorzystuje literaturę naukową w zakresie chorób genetycznych człowieka (B2\_U02)  
Konfrontuje krytycznie informacje pochodzące z różnych dostępnych źródeł i wyciąga na tej podstawie uzasadnione wnioski (B2\_U07)

## Kompetencje społeczne (postawy)

Analizuje wiedzę z zakresu genetyki, diagnostyki molekularnej i chorób uwarunkowanych genetycznie i potrafi wskazać jej praktyczne zastosowania (B2\_K07).  
Prawidłowo identyfikuje i rozstrzyga dylematy związane z wykorzystaniem zawodu biologa (B2\_K04).

## Kontakt

joanna.jakobkiewicz-banecka@biol.ug.edu.pl