


**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		13.1.1953	
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	
Ćw. audytoryjne		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,	
Ćw. audytoryjne: 15 godz.		samodzielna praca studenta - 6 godzin,	
		razem: 25 godzin	
Termin realizacji przedmiotu			
2023/2024 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 zajęciach ma obowiązek samodzielnie uzupełnić materiał omawiny 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.	
		• zaliczenie obejmuje materiał z ćwiczeń	
		• zaliczenie pisemne oceniane jest wg wskaźnika procentowego („Regulamin Studiów UG”)	
		• zaliczenie pisemne: testowe – 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 ćwiczeń**

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:**

1. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, Genetyka medyczna, red. wyd. polskiego Maciej Borowiec, wydanie 6, Edra Urban&Partner, 2021.
2. Genetyka medyczna i molekularna, red. J. Bał, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2017.
3. Tobias E. S., Connor M., Ferguson-Smith M., Genetyka medyczna, red. wyd. pol. A. Latos-Bieleńska, Warszawa, PZWL Wydawnictwo Lekarskie, 2013.
4. Lucchesi JC. Epigenetyka. PWN, Warszawa, 2022.
5. Drewa G, Ferenc T. Genetyka medyczna, Wrocław, 2011.

**B. Literatura uzupełniająca:**

1. Fletcher H, Hickey I, Krótkie wykłady: Genetyka, PZWL 2021.
2. Węgleński P. Genetyka molekularna, wydanie VI, PWN, 2020.
3. Genetyka kliniczna nowotworów, red. J. Lubiński, Szczecin, Print Group, 2018.
4. Medycyna personalizowana, red. A. Fronczak, Warszawa, Oficyna Wydawnicza Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, 2016.
5. Brown T. A., Genomy, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2019.

**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,

**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 diskutowanych problemów związanych ze stosowaniem osiągnięć biologii w diagnostyce molekularnej chorób (B2\_W05)

**Umiejętności**

B2_U02, B2_U07, B2_K04, B2_K07	<p>Biegle wykorzystuje literaturę naukową w zakresie chorób genetycznych człowieka (B2_U02)</p> <p>Konfrontuje krytycznie informacje pochodzące z różnych dostępnych źródeł i wyciąga na tej podstawie uzasadnione wnioski (B2_U07)</p>
	<p><b>Kompetencje społeczne (postawy)</b></p> <p>Analizuje wiedzę z zakresu genetyki, diagnostyki molekularnej i chorób uwarunkowanych genetycznie i potrafi wskazać jej praktyczne zastosowania (B2_K07).</p> <p>Prawidłowo identyfikuje i rozstrzyga dylematy związane z wykorzystaniem zawodu biologa (B2_K04).</p>
<b>Kontakt</b>	
joanna.jakobkiewicz-banecka@biol.ug.edu.pl	