



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		13.1.1065	
Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot			
Katedra Biologii i Genetyki Medycznej			
Studia			
wydział	kierunek	poziom	drugiego stopnia
Wydział Biologii	Biologia	forma	stacjonarne
		moduł	molekularna, toksykologia środowiska wodnego, neurofizjologia,
		specjalnościowy	biotechnologia roślin, grzybów i porostów, mikrobiologia, taksonomia i filogeografia, ekologia zwierząt, biologia molekularna, parazytologia, ekologia roślin i ochrona przyrody, biologia medyczna, hydrobiologia, środowiskowa, genetyka ewolucyjna, paleoekologia i archeobotanika, embriologia i cytologia roślin, Podstawowa, 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		2	
Wykład		Szacowanie czasu pracy	
Sposób realizacji zajęć		udział w zajęciach - 15 godzin	
zajęcia on-line, zajęcia w sali dydaktycznej		udział w konsultacjach - 10 godzin	
Liczba godzin		zaliczenie - 1 godzina	
Wykład: 15 godz.		samodzielna praca studenta - 24 godziny	
		razem: 50 godzin	
Termin realizacji przedmiotu			
2021/2022 zimowy			
Status przedmiotu		Język wykładowy	
fakultatywny (do wyboru)		polski	
Metody dydaktyczne		Forma i sposób zaliczenia oraz podstawowe kryteria oceny lub wymagania egzaminacyjne	
<ul style="list-style-type: none">- Wykład konwersatoryjny- Wykład z prezentacją multimedialną		Sposób zaliczenia	
		Egzamin	
		Formy zaliczenia	
		<ul style="list-style-type: none">- egzamin pisemny z pytaniami (zadaniami) otwartymi- egzamin pisemny testowy	
		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
	Wiedza	
B2_W04	egzamin testowy	egzamin testowy
B2_W05	egzamin testowy	egzamin testowy
	Umiejętności	
B2_U02	sprawdzenie umiejętności praktycznych	sprawdzenie umiejętności praktycznych
B2_U07	wypowiedzi ustne, aktywność na zajęciach	wypowiedzi ustne, aktywność na zajęciach
	Kompetencje	
B2_K04	obserwacja postaw studenta	obserwacja postaw studenta
B2_K07	obserwacja postaw studenta	obserwacja postaw studenta

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

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

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.

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