


KAPITAŁ LUDZKI
NARODOWA STRATEGIA SPÓJNOŚCI

 Projekt współfinansowany przez
Unię Europejską w ramach
Europejskiego Funduszu
Społecznego

UNIA EUROPEJSKA
EUROPEJSKI
FUNDUSZ SPOŁECZNY


Nazwa przedmiotu		Kod ECTS	
Genetyka człowieka		13.1.1226	
Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot			
Katedra Biologii i Genetyki Medycznej			
Studia			
wydział	kierunek	poziom	pierwszego stopnia
Wydział Biologii	Biologia medyczna	forma	stacjonarne
		moduł	neurobiologia, diagnostyka molekularno-biochemiczna, Podstawowa
		specjalnościowy	
		specjalizacja	wszystkie
Nazwisko osoby prowadzącej (osób prowadzących)			
dr Anna Kloska; dr Marta Moskot; dr Gracja Topka-Bielecka; mgr Jowita Nowakowska-Gołacka; dr Marcelina Malinowska; dr Ewa Piotrowska; prof. UG, dr hab. Joanna Jakóbkiewicz-Banecka			
Formy zajęć, sposób ich realizacji i przypisana im liczba godzin		Liczba punktów ECTS	
Formy zajęć		4	
Wykład, Ćw. laboratoryjne		Szacowanie czasu pracy:	
Sposób realizacji zajęć		Praca w kontakcie z nauczycielem:	
zajęcia w sali dydaktycznej		udział w zajęciach - 30 godzin ćwiczeń + 15 godzin wykładu	
Liczba godzin		udział w konsultacjach - 11 godzin	
Ćw. laboratoryjne: 30 godz., Wykład: 15 godz.		zaliczenie wykładu - 2 godziny	
		zaliczenie ćwiczeń 2 godziny	
		Praca samodzielna studenta	
		przygotowanie się do egzaminu 15 godzin	
		przygotowanie się do ćwiczeń 25 godzin	
		razem: 100 godzin	
Termin realizacji przedmiotu			
2022/2023 zimowy			
Status przedmiotu		Język wykładowy	
obowiązkowy		polski	
Metody dydaktyczne		Forma i sposób zaliczenia oraz podstawowe kryteria oceny lub wymagania egzaminacyjne	
<ul style="list-style-type: none">- Rozwiązywanie zadań- Wykonywanie doświadczeń- Wykład konwersatoryjny- Wykład z prezentacją multimedialną		Sposób zaliczenia	
		<ul style="list-style-type: none">- Zaliczenie na ocenę- Egzamin	
		Formy zaliczenia	
		<ul style="list-style-type: none">- wykonanie pracy zaliczeniowej - projekt lub prezentacja- egzamin pisemny z pytaniami (zadaniami) otwartymi- egzamin pisemny testowy- ustalenie oceny zaliczeniowej na podstawie ocen cząstkowych otrzymywanych w trakcie trwania semestru- 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 nagłe 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 oraz materiał wskazany przez wykładowcę
- egzamin pisemny oceniany jest wg wskaźnika procentowego („Regulamin Studiów UG”)
- egzamin pisemny: testowy – pytania jednokrotnego wyboru oraz pytania otwarte
- aktywność i udział w zajęciach

Ćwiczenia:

- aktywność i udział w zajęciach oraz sprawdziany przed rozpoczęciem zajęć
- wykonanie pracy zaliczeniowej: przygotowanie informacji na zadany temat i/lub przygotowanie pracy pisemnej obejmującej dyskusję na zadany temat
- kolokwia zaliczeniowe

W ocenie końcowej uwzględniana jest frekwencja na zajęciach. Obecność zarówno na wykładzie jak i ćwiczeniach jest obowiązkowa!!!

Sposób weryfikacji założonych efektów uczenia się

zakładany efekt kształcenia	Wykład konwersatoryjny	Wykład z prezentacją multimedialną	Wykonywanie doświadczeń	Rozwiązywanie zadań
	Wiedza			
BM_W02	+	+		+
BM_W05	+	+		+
BM_W06	+	+		+
	Umiejętności			
BM_U01			+	+
BM_U05				+
	Kompetencje			
BM_K01			+	
BM_K07			+	

Określenie przedmiotów wprowadzających wraz z wymogami wstępnymi

A. Wymagania formalne

B. Wymagania wstępne

Podstawowa wiedza na temat genetyki organizmów. Genetyka ogólna. Podstawy dziedziczenia.

Cele kształcenia

Zapoznanie studentów z: udziałem czynników genetycznych w etiopatogenezie chorób, z zasadami poradnictwa genetycznego przed- i pourodzeniowego. Poznanie i zrozumienie przez studentów zaburzeń wzoru dziedziczenia cech mendlowskich. Zaznajomienie się z problematyką epigenetycznej kontroli ekspresji genów. Umiejętność scharakteryzowania roli polimorfizmu genetycznego oraz dziedziczenia wielogenowego. W zakresie umiejętności: nauczanie studentów rozpoznawania chorób uwarunkowanych genetycznie, interpretacji specjalistycznej badań przesiewowych umożliwiających identyfikację chorób uwarunkowanych genetycznie oraz interpretacji wyników umożliwiających prognozowanie podwyższonego ryzyka wystąpienia chorób uwarunkowanych genetycznie.

Treści programowe

A. Problematyka wykładu

1. Mutacje chromosomowe człowieka. Najczęstsze zespoły genetyczne spowodowane mutacjami chromosomowymi
2. Zaburzenia wzoru dziedziczenia cech mendlowskich.
3. Epigenetyczna kontrola ekspresji genów.
4. Polimorfizm genetyczny.

5. Choroby mitochondrialne.
6. Dziedziczenie wielogenowe.
7. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna.
8. Teratogeneza i mutageneza.
9. Poradnictwo genetyczne.

B. Problematyka ćwiczeń

1. Genom ludzki; nomenklatura mutacji
2. Mapowanie genów ludzkich przez analizę sprzężeń
3. Genetyka kliniczna i ryzyko genetyczne
4. Podstawy obliczania ryzyka wystąpienia choroby
5. Cechy dysmorficzne, mechanizm i etiologia powstawania wad rozwojowych, wywiad rodzinny, zasady sporządzania rodowodu
6. Badania genetyczne jako metoda śledzenia historii populacji ludzkich (mtDNA)
7. Genetyczna identyfikacja osobnicza oraz określanie ojcostwa
8. Dziedziczenie cech ilościowych u człowieka i choroby cywilizacyjne
9. Oznaczanie wariantów w genie CCR5

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

Efekty kształcenia z obszaru nauk przyrodniczych:

PIA_W01, PIA_W05, P1A_U01, P1A_U06, P1A_U07,
P1A_U09, P1A_U11, P1A_K01, P1A_K07,
P1A_K02, P1A_K03, P1A_K06

Efekty kształcenia z obszaru nauk medycznych, nauk o zdrowiu oraz nauk o kulturze fizycznej: M1_W02, M1_W03,
M1_W06, M1_U12, M1_K01, M1_K04, M1_K05, M1_K07

Efekty dla kierunku Biologia medyczna UG: BM_W02,
BM_W05, BM_W06, BM1_U01, BM1_U05, BM_K01,
BM_K07,

Wiedza

- absolwent opisuje mechanizmy molekularne szlaków metabolizmu podstawowego i przepływu informacji genetycznej oraz źródła zmienności organizmów; objaśnia reguły dziedziczenia, w tym w szczególności prawa dziedziczenia w genetyce człowieka (BM_W02)
- absolwent zna i rozumie mechanizmy patofizjologii chorób genetycznych (BM_W05)
- absolwent opisuje, wyjaśnia i porównuje ogólnoustrojowe mechanizmy sterowania u człowieka oraz genetyczne podstawy ich zaburzeń; wyjaśnia mechanizm powstawania chorób genetycznych człowieka (BM_W06)

Umiejętności

- absolwent stosuje podstawową aparaturę i narzędzia badawcze oraz zachowując poprawną kolejność czynności, wykonuje proste obserwacje i pomiary fizyczne, biologiczne lub chemiczne w pracach laboratoryjnych z zakresu genetyki człowieka; potrafi oszacować ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych (BM_U01)
- absolwent dokonuje syntezy danych pochodzących z różnych źródeł i wyciąga na tej podstawie właściwe wnioski; wykorzystuje informacje o chorobach genetycznych zawarte w profesjonalnych bazach danych (BM_U05)

Kompetencje społeczne (postawy)

- absolwent rozumie potrzebę uczenia się przez całe życie i aktualizowania wiedzy z zakresu biologii medycznej i dyscyplin pokrewnych; ma obowiązek ciągłego samokształcenia, poszerzania i pogłębiania umiejętności teoretycznych i praktycznych oraz wprowadzania nowych osiągnięć do praktyki zawodowej (BM_K01)
- absolwent jest odpowiedzialny za powierzony sprzęt/materiały i własną pracę oraz szanuje pracę innych (BM_K07)

Kontakt

anna.kloska@ug.edu.pl