


**KAPITAŁ LUDZKI**  
NARODOWA STRATEGIA SPÓJNOŚCI

 Projekt współfinansowany przez  
Unię Europejską w ramach  
Europejskiego Funduszu  
Społecznego

**UNIA EUROPEJSKA**  
EUROPEJSKI  
FUNDUSZ SPOŁECZNY


Nazwa przedmiotu			Kod ECTS
Podstawy genetyki człowieka			13.1.1952
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 Gracja Topka-Bielecka; prof. UG, dr hab. Joanna Jakóbkiewicz-Banecka; mgr Jowita Nowakowska-Gołacka; dr Marcelina Malinowska; dr Marta Moskot; dr Ewa Piotrowska			
Formy zajęć, sposób ich realizacji i przypisana im liczba godzin			Liczba punktów ECTS
Formy zajęć			4 Szacowanie czasu pracy: Praca w kontakcie z nauczycielem: udział w zajęciach - 30 godzin ćwiczeń + 15 godzin wykładu udział w konsultacjach - 11 godzin 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
Sposób realizacji zajęć			
zajęcia w sali dydaktycznej			
Liczba godzin			
Ćw. laboratoryjne: 30 godz., Wykład: 15 godz.			
Termin realizacji przedmiotu			
2023/2024 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"><li>- Rozwiązywanie zadań</li><li>- Wykonywanie doświadczeń</li><li>- Wykład konwersatoryjny</li><li>- Wykład z prezentacją multimedialną</li></ul>		Sposób zaliczenia	
		<ul style="list-style-type: none"><li>- Zaliczenie na ocenę</li><li>- Egzamin</li></ul>	
		Formy zaliczenia	
		<ul style="list-style-type: none"><li>- wykonanie pracy zaliczeniowej - projekt lub prezentacja</li><li>- egzamin pisemny z pytaniami (zadaniami) otwartymi</li><li>- egzamin pisemny testowy</li><li>- ustalenie oceny zaliczeniowej na podstawie ocen cząstkowych otrzymywanych w trakcie trwania semestru</li><li>- kolokwium</li></ul>	
		Podstawowe kryteria oceny	

I. Uczestniczenie w ćwiczeniach  
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 ćwiczeniach ma obowiązek samodzielnie uzupełnić materiał omawiany na zajęciach po konsultacjach na temat zakresu wiedzy z prowadzącym lub z kolegami obecnymi na zajęciach.  
Ia. Warunki zaliczenia ćwiczeń  
Aktywność i udział w zajęciach;  
Uzyskanie pozytywnej oceny ze sprawdzianów przed rozpoczęciem zajęć;  
wykonanie sprawozdania z przeprowadzonych prac laboratoryjnych;  
Uzyskanie pozytywnej oceny z kolokwium zaliczeniowych;  
Ocena końcowa z ćwiczeń zostanie obliczona jako średnia arytmetyczna z ocen częściowych uzyskanych w trakcie zajęć;  
Norma zaliczenia dla sprawdzianów i kolokwium jest wskaźnikiem procentowym (jak wskazuje obowiązujący „Regulamin Studiów UG”).

II. Uczestniczenie w wykładach  
Zajęcia są obowiązkowe;  
Dopuszcza się dwie nieobecności w semestrze (w przypadku zajęć blokowanych odbywających się w 1/2 semestru możliwa jest 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.  
IIa. Warunki zaliczenia wykładu  
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.

**Sposób weryfikacji założonych efektów uczenia się**

zakładany efekt kształcenia	Wykład konwersatoryjny	Wykład z prezentacją multimedialną	Wykonywanie doświadczeń	Rozwiązywanie zadań
<b>Wiedza</b>				
BM_W02	+	+		+
BM_W05	+	+		+
BM_W06	+	+		+
<b>Umiejętności</b>				
BM_U01			+	+
BM_U05				+
<b>Kompetencje</b>				
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 mendelowskich. 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 mendelowskich.
3. Epigenetyczna kontrola ekspresji genów.
4. Polimorfizm genetyczny.
5. Choroby mitochondrialne.
6. Dziedziczenie wielogenowe.
7. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna.
8. Teratogeneza i mutogeneza.
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

#### A. Literatura wymagana do ostatecznego zaliczenia zajęć

##### A.1. wykorzystywana podczas zajęć

M.J. Bamshad, J.C. Carey, L.B. Jorde; Genetyka medyczna (red. M. Borowiec), Edra Urban & Partner, Wrocław 2021

J.M Friedman, F.J.Dill, M.R. Hayden, B.C. McGillivray: Genetyka. (red. wyd. pol. J. Limon), Urban & Partner, 1997

##### A.2. studiowana samodzielnie przez studenta

M.J. Bamshad, J.C. Carey, L.B. Jorde; Genetyka medyczna (red. M. Borowiec), Edra Urban & Partner, Wrocław 2021

#### 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](mailto:anna.kloska@ug.edu.pl)