


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) | | | |
| prof. UG, dr hab. Joanna Jakóbkiewicz-Banecka; dr Ewa Piotrowska; dr Marcelina Malinowska; mgr Kamil Ryś; dr Marta Moskot; mgr Jowita Nowakowska-Gołacka; dr Anna Kloska | | | |
| 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 | | | |
| Wykład: 15 godz., Ćw. laboratoryjne: 30 godz. | | | |
| Termin realizacji przedmiotu | | | |
| 2021/2022 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 | Testy zawierające zadania zamknięte lub otwarte | Testy zawierające zadania zamknięte lub otwarte | | Testy zawierające zadania zamknięte lub otwarte |
| BM_W05 | Testy zawierające zadania zamknięte lub otwarte | Testy zawierające zadania zamknięte lub otwarte | | Testy zawierające zadania zamknięte lub otwarte |
| BM_W06 | Testy zawierające zadania zamknięte lub otwarte | Testy zawierające zadania zamknięte lub otwarte | | Testy zawierające zadania zamknięte lub otwarte |
| Umiejętności | | | | |
| BM_U01 | | | kontrola umiejętności pracy w laboratorium | testy zawierające zadania zamknięte i otwarte |
| BM_U05 | | | kontrola umiejętności pracy w laboratorium | referat |
| Kompetencje | | | | |
| BM_K01 | | | obserwacja postaw studenta | |
| BM_K07 | | | obserwacja postaw studenta | |

Określenie przedmiotów wprowadzających wraz z wymogami wstępnymi

A. Wymagania formalne

Genetyka ogólna. Podstawy dziedziczenia.

B. Wymagania wstępne

Podstawowa wiedza na temat genetyki organizmów

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 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 (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, Wrocław 2000

Kłoska A, Jakóbkiewicz-Banecka J, Tyłki-Szymańska A, Czartoryska B, Węgrzyn G. Female Hunter syndrome caused by a single mutation and familial XCI skewing: implications for other X-linked disorders. Clin Genet. 2011 Nov;80(5):459-65

A.2. studiowana samodzielnie przez studenta

John T. Bradley, David R. Johnson, Barbara R. Pober. Genetyka medyczna. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2008

Drewa G., Ferenc T. Genetyka medyczna. Elsevier Urban & Partner Wydawnictwo, Wrocław 2011, wyd.1

B. Literatura uzupełniająca

J. Bal (red.) Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2011, wyd. 3

L.B. Jorde, J.C. Carey, M.J. Bamshad, R.L. White. Genetyka medyczna. Elsevier Urban & Partner Wydawnictwo, Wrocław 2013, wyd.2

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

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