


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		13.1.1686	
Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot			
Katedra Biologii i Genetyki Medycznej			
Studia			
wydział	kierunek	poziom	pierwszego stopnia
Wydział Biologii	Genetyka i biologia eksperymentalna	forma	stacjonarne
		moduł	wszystkie
		specjalnościowy	wszystkie
		specjalizacja	wszystkie
Nazwisko osoby prowadzącej (osób prowadzących)			
dr Anna Kloska; dr Marcelina Malinowska; dr Aleksandra Hać; mgr Jowita Nowakowska-Gołacka; dr Marta Moskot			
Formy zajęć, sposób ich realizacji i przypisana im liczba godzin		Liczba punktów ECTS	
Formy zajęć		4	
Wykład, Ćw. laboratoryjne		Praca w kontakcie z nauczycielem:	
Sposób realizacji zajęć		- udział w wykładzie: 30 godzin	
zajęcia on-line, zajęcia w sali dydaktycznej		- udział w ćwiczeniach: 30 godzin	
Liczba godzin		Praca samodzielna studenta:	
Ćw. laboratoryjne: 30 godz., Wykład: 30 godz.		- przygotowanie się do zajęć, przygotowanie się do zaliczenia: 40 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">- Analiza zdarzeń krytycznych (przypadków)- Rozwiązywanie zadań- Wykonywanie doświadczeń- Wykład z prezentacją multimedialną		Sposób zaliczenia	
		- Zaliczenie na ocenę	
		- Egzamin	
		Formy zaliczenia	
		- egzamin pisemny z pytaniami (zadaniami) otwartymi	
		- egzamin pisemny testowy	
		- ustalenie oceny zaliczeniowej na podstawie ocen cząstkowych otrzymywanych w trakcie trwania semestru	
		- sprawdziany przed rozpoczęciem zajęć	
		przygotowanie sprawozdania	
		- kolokwium	
Podstawowe kryteria oceny			

I. Warunki zaliczenia przedmiotu:

1. Wykład

- Uzyskanie pozytywnej oceny z egzaminu pisemnego testowego w formie pytań wielokrotnego wyboru.
- Egzamin obejmuje materiał z wykładu oraz materiał wskazany przez wykładowcę.
- Norma zaliczenia dla egzaminu pisemnego jest wskaźnikiem procentowym (jak wskazuje obowiązujący „Regulamin Studiów UG”).
- Warunkiem zaliczenia wykładu jest obecność na co najmniej 75% zajęć.

2. Ćwiczenia

- Uzyskanie pozytywnej oceny końcowej z ćwiczeń, która zostanie obliczona jako średnia arytmetyczna z ocen częściowych uzyskanych ze sprawdzianów (przygotowanie do zajęć laboratoryjnych, tzw. wejściówka) oraz ocen z dwóch kolokwium zaliczeniowych (pierwszego - w połowie semestru oraz drugiego - na koniec semestru).
- Kolokwia obejmują materiał zrealizowany na ćwiczeniach a sprawdziany z przygotowania do zajęć (tzw. wejściówki) obejmują materiał wskazany przez prowadzącego.
- Przygotowanie sprawozdania z przeprowadzonych doświadczeń (aktywność bez oceny, na tzw. zaliczenie)
- Norma zaliczenia dla sprawdzianów i kolokwium jest wskaźnikiem procentowym (jak wskazuje obowiązujący „Regulamin Studiów UG”).
- Warunkiem zaliczenia ćwiczeń jest obecność na co najmniej 85% zajęć.

II. Uczestniczenie w zajęciach:

1. Student ma obowiązek uczestniczenia w zajęciach, a w razie nieobecności należy ją usprawiedliwić zgodnie z par. 12 Regulaminu Studiów UG.
2. Student ma obowiązek uzupełnić braki w wiedzy i umiejętnościach spowodowane nieobecnością na wykładach we własnym zakresie, natomiast braki w wiedzy i umiejętnościach spowodowane nieobecnością na ćwiczeniach w sposób i w terminie wskazanym przez Prowadzącego zajęcia.

Sposób weryfikacji założonych efektów uczenia się

zakładany efekt kształcenia	Wykonywanie doświadczeń	Rozwiązywanie zadań	Analiza zdarzeń krytycznych (przypadków)	Wykład z prezentacją multimedialną
Wiedza				
GM1_W01		sprawdzian, kolokwium, testy zawierające pytania zamknięte i otwarte	sprawdzian, kolokwium, testy zawierające pytania zamknięte i otwarte	egzamin
GM1_W03		sprawdzian, kolokwium, testy zawierające pytania zamknięte i otwarte	sprawdzian, kolokwium, testy zawierające pytania zamknięte i otwarte	egzamin
Umiejętności				
GM1_U01	obserwacja pracy studenta, sprawdzian	testy zawierające pytania zamknięte i otwarte	testy zawierające pytania zamknięte i otwarte	egzamin
GM1_U03	obserwacja pracy studenta			
Kompetencje				
GM1_K06	sprawdzian, kolokwium, testy zawierające pytania zamknięte i otwarte, obserwacja pracy studenta	sprawdzian, kolokwium, testy zawierające pytania zamknięte i otwarte	sprawdzian, kolokwium, testy zawierające pytania zamknięte i otwarte	egzamin
GM1_K07	sprawdzian, kolokwium, testy zawierające pytania zamknięte i otwarte		sprawdzian, kolokwium, testy zawierające pytania zamknięte i otwarte	egzamin
GM1_K08	obserwacja pracy studenta			

Określenie przedmiotów wprowadzających wraz z wymogami wstępnymi

A. Wymagania formalne

Brak

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. Organizacja genomu człowieka
2. Dziedziczenie jednogenowe i wielogenowe u człowieka
3. Zaburzenia wzorów dziedziczenia jednogenowego
4. Zmienność genetyczna (mutacja, polimorfizm genetyczny)
5. Choroby mitochondrialne
6. Zmienność genetyczna w populacji
7. Epigenetyczna kontrola ekspresji genów
8. Efekt fenotypowy mutacji u człowieka
9. Cechy dysmorficzne, mechanizm i etiologia powstawania wad rozwojowych
10. Leczenie chorób genetycznych
11. Poradnictwo genetyczne

B. Problematyka ćwiczeń

1. Nomenklatura mutacji w ludzkim genomie
2. Mapowanie genów ludzkich przez analizę sprzężeń
3. Genetyka kliniczna - wywiad rodzinny, zasady sporządzania rodowodu
4. Podstawy obliczania ryzyka wystąpienia choroby genetycznej
5. Genetyka sądowa - genetyczna identyfikacja osobnicza, badanie pokrewieństwa i ustalanie ojcostwa
6. Badania genetyczne jako metoda śledzenia historii populacji ludzkich (mtDNA)
7. Genetyczna identyfikacja wariantów w genie CCR5
8. Internetowe bazy danych wykorzystywane w genetyce człowieka

Wykaz literatury**A. Literatura wymagana do ostatecznego zaliczenia zajęć (zdania egzaminu):****A.1. wykorzystywana podczas zajęć**

M.J. Bamshad, J.C. Carey, L.B. Jorde; Genetyka medyczna, 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, Wrocław 2000

A.2. studiowana samodzielnie przez studenta

Drewa G., Ferenc T.; Genetyka medyczna; Edra Urban & Partner Wydawnictwo, Wrocław 2011

Bruce R. Korf. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Wydawnictwo Naukowe PWN, 2003

B. Literatura uzupełniająca

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

Kierunkowe efekty uczenia się

GM1_W01, GM1_W03,
GM1_U01, GM1_U03,
GM1_K06, GM1_K07, GM1_K08

Wiedza

- absolwent opisuje prawa dziedziczenia w genetyce człowieka (GM1_W01)
- absolwent wyjaśnia mechanizmy chorób genetycznych człowieka (GM1_W03)

Umiejętności

- absolwent potrafi wykonać proste zadania praktyczne z zakresu genetyki człowieka (GM1_U01)
- absolwent stosuje podstawową aparaturę i narzędzia badawcze wykorzystywane w genetyce człowieka oraz zachowuje poprawną kolejność czynności i wykonuje proste eksperymenty z ich użyciem (GM1_U03)

Kompetencje społeczne (postawy)

- absolwent rozumie potrzebę uczciwości i rzetelności w wykonywaniu badań w zakresie genetyki człowieka (GM1_K06)
- absolwent rozumie potrzebę aktualizowania wiedzy z zakresu genetyki człowieka (GM1_K07)

	- absolwent jest odpowiedzialny za powierzony sprzęt/materiały, własną pracę oraz szanuje pracę innych (GM1_K08)
--	--

Kontakt
anna.kloska@ug.edu.pl