


**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			13.1.1700
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)			
prof. UG, dr hab. Joanna Jakóbkiewicz-Banecka			
Formy zajęć, sposób ich realizacji i przypisana im liczba godzin		Liczba punktów ECTS	
Formy zajęć		1	
Ćw. audytoryjne		SZACOWANIE CZASU PRACY	
Sposób realizacji zajęć		udział w zajęciach - 15 godzin,	
zajęcia w sali dydaktycznej		udział w konsultacjach - 3 godziny,	
Liczba godzin		zaliczenie - 1 godzina,	
Ćw. audytoryjne: 15 godz.		samodzielna praca studenta - 6 godzin,	
		razem: 25 godzin	
Termin realizacji przedmiotu			
2022/2023 zimowy			
Status przedmiotu		Język wykładowy	
fakultatywny (do wyboru)		polski	
Metody dydaktyczne		Forma i sposób zaliczenia oraz podstawowe kryteria oceny lub wymagania egzaminacyjne	
- Wykład konwersatoryjny - Wykład z prezentacją multimedialną		Sposób zaliczenia	
		Zaliczenie na ocenę	
		Formy zaliczenia	
		kolokwium	
		Podstawowe kryteria oceny	
		I. Warunki zaliczenia przedmiotu:	
		1. zaliczenie obejmuje materiał z ćwiczeń oraz materiał wskazany przez wykładowcę	
		2. zaliczenie pisemne oceniane jest wg wskaźnika procentowego („Regulamin Studiów UG”)	
		3. kolokwium: test – pytania jednokrotnego wyboru oraz pytania otwarte	
		4. Aktywność i udział w zajęciach	
		5. Osoby, które nie opuściły żadnych zajęć, w przypadku punktowych wartości granicznych, będą premiowane podniesieniem oceny do stopnia wyższego.	
		II. Uczestniczenie w zajęciach:	
		1. Student ma obowiązek uczestniczenia w zajęciach, a w razie nieobecności należy ją usprawiedliwić zgodnie z aktualnym Regulaminu Studiów UG.	
		2. Warunkiem zaliczenia wykładu jest obecność na co najmniej 80% zajęć	
		3. Student ma obowiązek uzupełnić 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	Wykład konwersatoryjny	Wykład z prezentacją multimedialną
	<b>Wiedza</b>	
GM1_W03	+	+
GM1_W06	+	+
GM1_W11	+	+
	<b>Umiejętności</b>	
GM1_U04	+	+
GM1_U09	+	+
	<b>Kompetencje</b>	
GM1_K04	+	+
GM1_K06	+	+
GM1_K07	+	+

**Określenie przedmiotów wprowadzających wraz z wymogami wstępnymi****A. Wymagania formalne**

Brak

**B. Wymagania wstępne**

Zakres wiedzy z genetyki, w tym genetyki człowieka

**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**Problematyka zajęć

1. Klasyfikacja chorób genetycznych człowieka
2. Choroby wieloczynnikowe
3. Proces lionizacji i zaburzenia tego procesu – choroby sprzężone z chromosomem X
4. Degeneracja chromosomu Y i jej konsekwencje – zaburzenia związane z mutacjami chromosomu Y
5. Budowa kariotypu ludzkiego – charakterystyka kolejnych chromosomów.
6. 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 &amp; Partner

**A.2. studiowana samodzielnie przez studenta**

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

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 &amp; Partner, 2013

GENETYKA MEDYCZNA, Edward Tobiasz, PZWL, 2014

Kierunkowe efekty uczenia się	Wiedza
Przedmiot realizuje efekty kształcenia z obszaru nauk przyrodniczych: P6S_WG i WK, P6S_UW, P6S_KR	Zna mechanizmy molekularne przekazywania informacji genetycznej i ekspresji genów oraz molekularne i genetyczne podłoże chorób człowieka (GM1_W03)
Oraz kierunkowe efekty kształcenia: GM1_W03, GM1_W06, GM1_W11, GM1_U04, GM1_U09, GM1_K04, GM1_K06, GM1_K07	Orientuje się w rozwoju i obecnym stanie wiedzy oraz najnowszych trendach genetyki molekularnej; wskazuje ich związek z innymi dyscyplinami nauk przyrodniczych lub medycznych i możliwości ich wykorzystania w praktyce (GM1_W06)
	Zna prawne, organizacyjne i etyczne uwarunkowania prowadzenia i wdrażania badań z zakresu genetyki molekularnej (GM1_W11)

	<b>Umiejętności</b>
	<p>Potrafi czytać ze zrozumieniem teksty naukowe w języku angielskim i polskim, dokonuje syntezy zawartej w nich wiedzy, przygotowuje dobrze udokumentowane opracowania problemów biologicznych (GM1_U04)</p> <p>Potrafi planować swoją edukację oraz uczyć się w sposób samodzielny i ukierunkowany (GM1_U09)</p>
	<b>Kompetencje społeczne (postawy)</b>
	<p>Świadomie stosuje zasady bioetyki (GM1_K04)</p> <p>Rozumie potrzebę uczciwości i rzetelności w pracy naukowej i zawodowej (GM1_K06)</p> <p>Rozumie potrzebę uczenia się i aktualizowania wiedzy z zakresu genetyki molekularnej i innych dziedzin (GM1_K07)</p>
<b>Kontakt</b>	
joanna.jakobkiewicz-banecka@ug.edu.pl	