



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		13.1.0921	
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; mgr Kamil Ryś; dr Marta Moskot; dr Aleksandra Hać; mgr Jowita Nowakowska-Gołacka			
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:	
Wykład: 30 godz., Ćw. laboratoryjne: 30 godz.		- przygotowanie się do zajęć, przygotowanie się do zaliczenia: 60 godzin	
		RAZEM: 120 godzin	
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">- Analiza zdarzeń krytycznych (przypadków)- Rozwiązywanie zadań- Wykonywanie doświadczeń- Wykład z prezentacją multimedialną		Sposób zaliczenia	
		- Zaliczenie na ocenę	
		- Egzamin	
		Formy zaliczenia	
		<ul style="list-style-type: none">- przygotowanie sprawozdania z ćwiczeń- 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			

- I. Warunki zaliczenia przedmiotu:
1. Norma zaliczenia dla wykładu i ćwiczeń jest wskaźnikiem procentowym (jak wskazuje obowiązujący „Regulamin Studiów UG”)
 2. Wykład:
 - egzamin obejmuje materiał z wykładu oraz materiał wskazany przez wykładowcę
 - egzamin pisemny: testowy – pytania wielokrotnego wyboru oraz pytania otwarte
 - aktywność i udział w zajęciach
 3. Ćwiczenia:
 - aktywność i udział w zajęciach oraz sprawdziany przed rozpoczęciem zajęć
 - wykonanie pracy zaliczeniowej, sprawozdania
 - kolokwium zaliczeniowe
- II. Uczestniczenie w zajęciach:
1. Student ma obowiązek uczestniczenia w zajęciach, a w razie nieobecności należy ją usprawiedliwić zgodnie z par. 11 Regulaminu Studiów UG.
 2. Warunkiem zaliczenia wykładu jest obecność na co najmniej 80% zajęć, natomiast warunkiem zaliczenia ćwiczeń jest uczestnictwo w co najmniej 85% zajęć.
 3. 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	sposób weryfikacji
GM1_W01, GM1_W03, GM1_U01, GM1_K06	Rozwiązywanie zadań genetycznych
GM1_W01, GM1_W03, GM1_U01, GM1_K06, GM1_K07	Testy zawierające zadania zamknięte lub otwarte
GM1_U01, GM1_U03, GM1_K07	Kontrola umiejętności pracy w laboratorium
GM1_U03	Wykonuje doświadczenia pod kierunkiem prowadzącego
GM1_W01, GM1_W03, GM1_U01	Analizuje przypadki chorób genetycznych
GM1_W03	Ocena procesu/ wytworu pracy zespołu

Określenie przedmiotów wprowadzających wraz z wymogami wstępnymi**A. Wymagania formalne****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 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. 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. Teratogeneza i mutageneza
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 i ryzyko genetyczne; wywiad rodzinny, zasady sporządzania rodowodu
4. Podstawy obliczania ryzyka wystąpienia choroby genetycznej
5. Cechy dysmorficzne, mechanizm i etiologia powstawania wad rozwojowych
6. Genetyka sądowa - genetyczna identyfikacja osobnicza, badanie pokrewieństwa i ustalanie ojcostwa
7. Badania genetyczne jako metoda śledzenia historii populacji ludzkich (mtDNA)
8. Genetyczna identyfikacja wariantów w genie CCR5
9. Internetowe bazy danych wykorzystywane w genetyce człowieka

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, Czaratorska 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

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

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

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