



**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		13.1.1052	
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		2	
Ćw. audytoryjne		SZACOWANIE CZASU PRACY Praca w kontakcie z nauczycielem:	
Sposób realizacji zajęć		Udział w ćwiczeniach – 15 godzin	
zajęcia w sali dydaktycznej		Konsultacje – 10 godzin	
Liczba godzin		Zaliczenie przedmiotu – 1 godzina	
Ćw. audytoryjne: 15 godz.		Praca samodzielna studenta (studiowanie literatury, przygotowanie się do egzaminu) – 24 godziny	
		RAZEM: 50 godzin	
Termin realizacji przedmiotu			
2021/2022 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	
		- egzamin pisemny z pytaniami (zadaniami) otwartymi - egzamin pisemny testowy - zaliczenie pisemne (pytania zamknięte i otwarte) – obejmuje materiał z zajęć oraz wskazanej literatury	
		Podstawowe kryteria oceny	

**I. Warunki zaliczenia przedmiotu:**
**Ćwiczenia:**

1. Egzamin obejmuje materiał z ćwiczeń oraz materiał wskazany przez wykładowcę
2. Egzamin pisemny oceniany jest wg wskaźnika procentowego („Regulamin Studiów UG”)
3. Egzamin pisemny: testowy – 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 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 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	zaliczenie	zaliczenie
GM1_W06	zaliczenie	zaliczenie
GM1_W11	zaliczenie	zaliczenie
	<b>Umiejętności</b>	
GM1_U04	zaliczenie/ obserwacja bieżącej pracy studenta, udział w dyskusji, konsultacjach, aktywność na zajęciach	zaliczenie/ obserwacja bieżącej pracy studenta, udział w dyskusji, konsultacjach, aktywność na zajęciach
GM1_U09	obserwacja bieżącej pracy studenta udział w dyskusji, konsultacjach, aktywność na zajęciach	obserwacja bieżącej pracy studenta udział w dyskusji, konsultacjach, aktywność na zajęciach
	<b>Kompetencje</b>	
GM1_K04	obserwacja pracy i postaw studenta na zajęciach i konsultacjach	obserwacja pracy i postaw studenta na zajęciach i konsultacjach
GM1_K06	obserwacja pracy i postaw studenta na zajęciach i konsultacjach	obserwacja pracy i postaw studenta na zajęciach i konsultacjach
GM1_K07	obserwacja pracy i postaw studenta na zajęciach i konsultacjach	obserwacja pracy i postaw studenta na zajęciach i konsultacjach

**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

### 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  
Jakobkiewicz-Banecka J, Gabig-Ciminska M, Kloska A, Malinowska M, Piotrowska E, Banecka-Majkutewicz Z, Banecki B, Wegrzyn A, Wegrzyn G. Glycosaminoglycans and mucopolysaccharidosis type III. Front Biosci (Landmark Ed). 2016 Jun 1;21:1393-409. Review.

#### 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. Genetyka medyczna. Elsevier Urban & Partner Wydawnictwo, Wrocław 2013, wyd.2

## Kierunkowe efekty uczenia się

Przedmiot realizuje efekty kształcenia z obszaru nauk przyrodniczych: P6S\_WG i WK, P6S\_UW, P6S\_KR

Oraz kierunkowe efekty kształcenia:

GM1\_W03, GM1\_W06, GM1\_W11, GM1\_U04, GM1\_U09, GM1\_K04, GM1\_K06, GM1\_K07

## Wiedza

Zna mechanizmy molekularne przekazywania informacji genetycznej i ekspresji genów oraz molekularne i genetyczne podłoże chorób człowieka (GM1\_W03)  
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)

## Umiejętności

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)  
Potrafi planować swoją edukację oraz uczyć się w sposób samodzielny i ukierunkowany (GM1\_U09)

## Kompetencje społeczne (postawy)

Świadomie stosuje zasady bioetyki (GM1\_K04)  
Rozumie potrzebę uczciwości i rzetelności w pracy naukowej i zawodowej (GM1\_K06)  
Rozumie potrzebę uczenia się i aktualizowania wiedzy z zakresu genetyki molekularnej i innych dziedzin (GM1\_K07)

## Kontakt

joanna.jakobkiewicz-banecka@ug.edu.pl