



**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		13.1.0324	
Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot			
Katedra Biologii Molekularnej			
Studia			
wydział	kierunek	poziom	pierwszego stopnia
Wydział Biologii	Biologia medyczna	forma	stacjonarne
		moduł	neurobiologia, diagnostyka molekularno-biochemiczna
		specjalnościowy	
		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		4	
Wykład, Ćw. laboratoryjne		Praca w kontakcie z nauczycielem:	
Sposób realizacji zajęć		Udział w zajęciach - 45 godzin	
zajęcia w sali dydaktycznej		Konsultacje: 5 godzin	
Liczba godzin		Zaliczenie przedmiotu: 3 godziny	
Wykład: 15 godz., Ćw. laboratoryjne: 30 godz.		Praca samodzielna studenta:	
		Przygotowanie do zajęć, zaliczenia, przygotowanie projektu i przygotowanie się do egzaminu - 50 go- dzin	
		RAZEM: 103 godziny	
Cykl dydaktyczny			
2016/2017 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"><li>- wykład z prezentacją multimedialną</li><li>- ćwiczenia audytoryjne: omówienie i zaprezentowanie projektu badawczego, rozwiązywanie zadań;</li><li>ćwiczenia laboratoryjne: projektowanie oraz wykonywanie doświadczeń</li></ul>		Sposób zaliczenia	
		<ul style="list-style-type: none"><li>- Egzamin</li><li>- Zaliczenie na ocenę</li></ul>	
		Formy zaliczenia	
		wykład: o egzamin pisemny: testowy / z pytaniami (zadaniami) otwartymi o wykonanie pracy zaliczeniowej: przygotowanie pro-jektu lub prezentacji / przeprowadzenie badań i pre-zentacja ich wyników (pisemna) ćwiczenia: o kolokwium zaliczeniowe; o ustalenie oceny zaliczeniowej na podstawie ocen cząstkowych otrzymywanych w trakcie trwania semestru	
		Podstawowe kryteria oceny	

• **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 - 75% oceny
- wykonanie pracy zaliczeniowej: przygotowanie informacji na zadany temat i/lub przygotowanie pracy pisemnej obejmującej dyskusję na zadany temat; aktywność i udział w zajęciach - 25% oceny

• **ćwiczenia:**

- aktywność i udział w zajęciach oraz sprawdziany przed rozpoczęciem zajęć - 25% oceny
- kolokwium zaliczeniowe – 75% oceny

**Sposób weryfikacji założonych efektów kształcenia****Określenie przedmiotów wprowadzających wraz z wymogami wstępnymi****A. Wymagania formalne**

Podstawy genetyki

**B. Wymagania wstępne**

brak

**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. Mutacje chromosomowe człowieka. Najczęstsze zespoły genetyczne spowodowane mutacjami chromosomowymi
2. Zaburzenia wzoru dziedziczenia cech mendelowskich.
3. Epigenetyczna kontrola ekspresji genów.
4. Polimorfizm genetyczny.
5. Choroby mitochondrialne.
6. Dziedziczenie wielogenowe.
7. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna.
8. Teratogeneza i mutageneza.
9. Poradnictwo genetyczne.

**B. Problematyka ćwiczeń**

1. Genom ludzki – projekt poznania ludzkiego genomu;
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, chromosom Y), genetyczne ślady migracji populacji ludzkich
7. Genetyczna identyfikacja płci (amelogenina) oraz określanie ojcostwa.
8. Diagnostyka chorób cywilizacyjnych związanych z układem krążenia (konwertaza angiotensynowa, dehydrogenaza alkoholowa).

**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 &amp; Partner

A.2. studiowana samodzielnie przez studenta

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

J.M. Connor, M.A. Ferguson-Smith: Podstawy genetyki medycznej. PZWL

**B. Literatura uzupełniająca:**

J. Bal (red.) Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Wydawnictwo Naukowe PWN

Bruce R. Korf. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Wydawnictwo Naukowe PWN, 2003  
L.B. Jorde, J.C. Carey, M.J. Bamshad, R.L. White. Genetyka medyczna.

### Efekty kształcenia (obszarowe i kierunkowe)

Efekty kształcenia z obsza-ru 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 obsza-ru 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 Biolo-gia medyczna UG: BM\_W02, BM\_W05, BM\_W06, BM\_W11, BM1\_U01, BM1\_U05, BM1\_U07, BM1\_U08, BM\_K01, BM\_K02 BM\_K03, BM\_K04

### Wiedza

- 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)
- zna budowę, właściwości i funkcje komórek, tkanek i narządów człowieka; zna i rozumie procesy fizjologiczne i biochemiczne człowieka oraz mechanizmy patofizjologii chorób (BM\_W05)
- opisuje, wyjaśnia i porównuje ogólnoustrojowe mechanizmy sterowania w organizmach zwierząt i człowieka oraz genetyczne podstawy ich zaburzeń; wyjaśnia mechanizm powstawania chorób genetycznych człowieka (BM\_W06)
- posiada podstawową wiedzę dotyczącą metod oceny stanu zdrowia oraz objawów i przyczyn wybranych zaburzeń i zmian chorobowych (BM\_W11)

### Umiejętności

- stosuje podstawową aparaturę i narzędzia badawcze oraz zachowując poprawną kolejność czynności, wykonuje proste obserwacje i pomiary fizyczne, biologiczne lub chemiczne w pracach laboratoryjnych w dziedzinie nauk biologicznych lub medycznych; potrafi oszacować ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych (BM\_U01)
- 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)
- uczy się samodzielnie, w sposób ukierunkowany (BM\_U07)
- pisemnie przygotowuje dobrze udokumentowane opracowania wybranych problemów biologii medycznej (BM\_U08)

### Kompetencje społeczne (postawy)

- 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)
- potrafi określić priorytety i zorganizować pracę małego zespołu oraz wykazuje zdolność do efektywnej w nim pracy poprzez gotowość podporządkowania się zasadom pracy zespołowej i ponoszenia odpowiedzialności za wspólnie realizowane zadania (BM\_K02)
- jest odpowiedzialny za bezpieczeństwo pracy własnej i innych oraz potrafi rozpoznać sytuacje zagrożenia i podejmować odpowiednie działania ((BM\_K03)
- jest odpowiedzialny za powierzony sprzęt/materiały i własną pracę oraz szanuje pracę innych (BM\_K04)

### Kontakt

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