

Nazwa przedmiotu				Kod ECTS		
Podstawy genetyki człowieka				13.1.0151		
Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot						
Katedra Biologii Molekularnej						
Nazwisko osoby prowadzącej (osób prowadzących)						
prof. UG, dr hab. Joanna Jakóbkiewicz-Banecka						
Studia						
wydział	kierunek	stopień	tryb	specjalność	specjalizacja	semestr
Wydział Biologii	Biologia	pierwszego stopnia	stacjonarne	wszystkie	wszystkie	6
Wydział Biologii	Przyroda	pierwszego stopnia	stacjonarne	wszystkie	wszystkie	6
Formy zajęć, sposób ich realizacji i przypisana im liczba godzin				Liczba punktów ECTS		
Formy zajęć				2		
Wykład, Ćw. laboratoryjne				Szacowanie czasu pracy:		
Sposób realizacji zajęć				Udział w zajęciach- 30 godzin.		
zajęcia w sali dydaktycznej				Przygotowanie do zajęć - 10 godzin.		
Liczba godzin				Przygotowanie do zaliczenia końcowego - 10 godzin.		
Ćw. laboratoryjne: 15 godz., Wykład: 15 godz.				Razem: 50 godzin		
Cykl dydaktyczny						
2016/2017 letni						
Status przedmiotu			Język wykładowy			
fakultatywny (do wyboru)			polski			
Metody dydaktyczne			Forma i sposób zaliczenia oraz podstawowe kryteria oceny lub wymagania egzaminacyjne			
<ul style="list-style-type: none">- wykład konwersatoryjny- wykład z prezentacją multimedialną- ćwiczenia audytoryjne - rozwiązywanie zadań- ćwiczenia laboratoryjne - wykonywanie doświadczeń			Sposób zaliczenia			
			Zaliczenie na ocenę			
			Formy zaliczenia			
			<ul style="list-style-type: none">- wykonanie pracy zaliczeniowej - wykonanie określonej pracy praktycznej- ustalenie oceny zaliczeniowej na podstawie ocen częściowych otrzymywanych w trakcie trwania semestru- wykonanie pracy zaliczeniowej - projekt lub prezentacja- kolokwium			
			Podstawowe kryteria oceny			

Wykład:

- zaliczenie obejmuje materiał z wykładu
- zaliczenie pisemne oceniane jest wg wskaźnika procentowego („Regulamin Studiów UG”)
- zaliczenie pisemne: testowe – pytania jednokrotnego wyboru oraz pytania otwarte - 75% oceny – testuje osiągnięcie efektów kształcenia w zakresie wiedzy (3/4 pytań) i umiejętności (1/4 pytań)
- wykonanie pracy zaliczeniowej: przygotowanie informacji na zadany temat i/lub przygotowanie pracy pisemnej obejmującej dyskusję na zadany temat oraz aktywność i udział w zajęciach - 25% oceny

Ćwiczenia:

- zaliczenie obejmuje materiał z ćwiczeń
- ocena końcowa wystawiana jest na podstawie składowych:
 - przygotowanie do ćwiczeń
 - ocena za prezentację
 - ocena za końcowe kolokwium
 - ocena za przygotowanie pracy zaliczeniowej na wskazany przez prowadzącego temat

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

brak

B. Wymagania wstępne

Podstawy genetyki człowieka - znajomość specyfiki genomu człowieka i metod stosowanych w genetyce człowieka; znajomość podstaw zaburzeń genetycznych;

Cele kształcenia

1. Wprowadzenie nowych pojęć z genetyki człowieka.
2. Poznanie i zrozumienie zaburzeń wzoru dziedziczenia cech mendlowskich.
3. Zaznajomienie się z problematyką epigenetycznej kontroli ekspresji genów.
4. Zapoznanie z metodologią diagnostyki prenatalnej i preimplantacyjnej.
5. Zrozumienie roli diagnostyki molekularnej w ocenie ryzyka chorób uwarunkowanych genetycznie.
6. Poznanie roli badania ludzkiego genomu w kryminalistyce i medycynie sądowej.

Treści programowe**Wykład:**

1. Zaburzenia wzoru dziedziczenia cech mendlowskich.
2. Epigenetyczna kontrola ekspresji genów.
3. Polimorfizm genetyczny.
4. Choroby mitochondrialne.
5. Dziedziczenie wielogenowe.
6. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna.
7. Teratogeneza i mutageneza.
8. Diagnostyka chorób genetycznych - zastosowanie metod molekularnych w diagnostyce chorób uwarunkowanych genetycznie.
9. Diagnostyka molekularna w medycynie sądowej i kryminalistyce.
10. Poradnictwo genetyczne.

Ćwiczenia:

1. Genom ludzki – projekt poznania ludzkiego genomu – historia, cele, korzyści; strategie sekwencjonowania genomu;
2. Podstawowe prawa dziedziczenia w odniesieniu do genetyki człowieka: rodowody i symbole stosowane do ich zapisu, wywiad rodzinny;
3. Mapowanie genów ludzkich przez analizę sprzężeń: obliczanie sprzężeń metodą lod score, ustalanie sprzężenia między markerem a potencjalnym genem odpowiedzialnym za chorobę, badania asocjacyjne;
4. Genetyka kliniczna i ryzyko genetyczne;
5. Podstawy obliczania ryzyka wystąpienia choroby, elementy genetyki populacyjnej w odniesieniu do genetyki człowieka: efekt założyciela, częstość alleli i fenotypów w populacji, współczynnik i stopień pokrewieństwa;
6. Badania DNA dla celów sądowych, dochodzenie ojcostwa;
7. Molekularne podłoże chorób mitochondrialnych, heteroplazmia i jej dziedziczenie, diagnostyka molekularna chorób mitochondrialnych;
8. Techniki wykrywania mutacji w chorobach genetycznych;

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

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 uczenia się

przedmiot realizuje:

Efekty kształcenia dla kierunku Biologia UG w bloku

"Biologia człowieka": B_W02, B_W04, B_W10, B_W14,

B_U03, B_U12, B_K01, B_K07, B_K08

Wiedza

Rozumie złożone zjawiska i procesy dotyczące dziedziczenia człowieka.

Dostrzega dynamiczny rozwój nauk biologicznych w obrębie takich dziedzin jak genomika i medycyna spersonalizowana oparta na wiedzy genetycznej. Ma wiedzę w zakresie aktualnie dyskusyjnych problemów związanych z bioetyką i stosowaniem osiągnięć biologii w diagnostyce molekularnej chorób.

Umiejętności

Biegłe wykorzystuje literaturę naukową w zakresie genetyki człowieka.

Konfrontuje krytycznie informacje pochodzące z różnych dostępnych źródeł i wyciąga na tej podstawie uzasadnione wnioski.

Kompetencje społeczne (postawy)

Analizuje wiedzę z zakresu genetyki i potrafi wskazać jej praktyczne zastosowania.

Kontakt

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