



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		13.1.0467	
Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot			
Faculty of Biology			
Studia			
wydział	kierunek	poziom	pierwszego stopnia
Wydział Biologii	Biologia medyczna	forma	stacjonarne
		moduł	diagnostyka molekularno-biochemiczna
		specjalnościowy	
		specjalizacja	wszystkie
Nazwisko osoby prowadzącej (osób prowadzących)			
prof. UG, dr hab. Joanna Jakóbkiewicz-Banecka; mgr Patrycja Juchniewicz; mgr Paweł Mozolewski; dr Ewa Piotrowska; dr Aleksandra Hać			
Formy zajęć, sposób ich realizacji i przypisana im liczba godzin		Liczba punktów ECTS	
Formy zajęć		4	
Wykład, Ćw. audytoryjne			
Sposób realizacji zajęć			
zajęcia w sali dydaktycznej			
Liczba godzin			
Wykład: 15 godz., Ćw. audytoryjne: 30 godz.			
Cykl dydaktyczny			
2017/2018 zimowy			
Status przedmiotu	Język wykładowy		
obowiązkowy	polski		
Metody dydaktyczne	Forma i sposób zaliczenia oraz podstawowe kryteria oceny lub wymagania egzaminacyjne		
	Sposób zaliczenia		
	- Zaliczenie na ocenę		
	- Egzamin		
	Formy zaliczenia		
	- wykonanie pracy zaliczeniowej - projekt lub prezentacja		
	- egzamin pisemny z pytaniami (zadaniami) otwartymi		
	- egzamin pisemny testowy		
	- ustalenie oceny zaliczeniowej na podstawie ocen częściowych otrzymywanych w trakcie trwania semestru		
	- kolokwium		
	Podstawowe kryteria oceny		

- wykład:
o egzamin obejmuje materiał z wykładu oraz materiał wskazany przez wykładowcę
o egzamin pisemny oceniany jest wg wskaźnika procentowego („Regulamin Studiów UG”)
o egzamin pisemny: testowy – pytania jednokrotnego wyboru oraz pytania otwarte
o aktywność i udział w zajęciach
- ćwiczenia:
o aktywność i udział w zajęciach oraz sprawdziany przed rozpoczęciem zajęć
o wykonanie pracy zaliczeniowej: przygotowanie in-formacji na zadany temat i/lub przygotowanie pracy pisemnej obejmującej dyskusję na zadany temat
o kolokwium zaliczeniowe
W ocenie końcowej uwzględniana jest frekwencja na zajęciach. Obecność zarówno na wykładzie jak i ćwiczeniach jest obowiązkowa!!!

Sposób weryfikacji założonych efektów kształcenia

zakładany efekt kształcenia	wykład	ćwiczenia
	Wiedza	
BM_W02	egzamin testowy	test pisemny
BM_W05	egzamin testowy	test pisemny
BM_W06	egzamin testowy	test pisemny
	Umiejętności	
BM_U01		rozwiązywanie zadań problemowych
BM_U05		zadania wykonywane w grupie; wystąpienia
	Kompetencje	
BM_K01		obserwacja postaw studenta, aktywność na zajęciach
BM_K04		obserwacja postaw studenta

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

Cytogenetyka

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 mendlowskich. 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 mendlowskich.
3. Epigenetyczna kontrola ekspresji genów.
4. Polimorfizm genetyczny.
5. Choroby mitochondrialne.
6. Dziedziczenie wielogenowe.
7. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna.
8. Teratogeneza i mutogeneza.
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 & 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 obszaru 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 obszaru 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 Biologia medyczna UG: BM_W02, BM_W05, BM_W06, BM1_U01, BM1_U05, BM_K01, 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)

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)

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)
- jest odpowiedzialny za powierzony sprzęt/materiały i własną pracę oraz szanuje pracę innych (BM_K04)

Kontakt

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