

Nazwa przedmiotu			Kod ECTS
Podstawy genetyki człowieka			13.1.0151
Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot			
Katedra Biologii Molekularnej			
Studia			
wydział	kierunek	poziom	pierwszego stopnia
Wydział Biologii	Biologia	forma	stacjonarne
		moduł	wszystkie
		specjalnościowy	wszystkie
		specjalizacja	wszystkie
Nazwisko osoby prowadzącej (osób prowadzących)			
prof. UG, dr hab. Joanna Jakóbkiewicz-Banecka; dr Aleksandra Hać; mgr Patrycja Juchniewicz; dr Ewa Piotrowska; mgr Paweł Mozolewski			
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.	
Wykład: 15 godz., Ćw. laboratoryjne: 15 godz.		Razem: 50 godzin	
Cykl dydaktyczny			
2018/2019 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">- Rozwiązywanie zadań- Wykonywanie doświadczeń- Wykład z prezentacją multimedialną		Sposób zaliczenia	
		Zaliczenie na ocenę	
		Formy zaliczenia	
		<ul style="list-style-type: none">- egzamin pisemny z pytaniami (zadaniami) otwartymi- wykonanie pracy zaliczeniowej - wykonanie określonej pracy praktycznej- ustalenie oceny zaliczeniowej na podstawie ocen częściowych otrzymywanych w trakcie trwania semestru- egzamin pisemny testowy- wykonanie pracy zaliczeniowej - projekt lub prezentacja- kolokwium	
		Podstawowe kryteria oceny	
		Wykład: <ul style="list-style-type: none">• zaliczenie obejmuje materiał z wykładu• zaliczenie pisemne oceniane jest wg wskaźnika procentowego („Regulamin Studiów UG”)• zaliczenie pisemne: testowe – pytania jednokrotnego wyboru oraz pytania otwarte Ćwiczenia: <ul style="list-style-type: none">• zaliczenie obejmuje materiał z ćwiczeń• ocena końcowa wystawiana jest na podstawie składowych:<ul style="list-style-type: none">• przygotowanie do ćwiczeń• ocena za prezentację• ocena za końcowe kolokwium• ocena za przygotowanie pracy zaliczeniowej na wskazany przez prowadzącego temat W ocenie końcowej brana jest pod uwagę frekwencja na zajęciach. Zarówno wykład jak i ćwiczenia są obowiązkowe!!!	
Sposób weryfikacji założonych efektów kształcenia			

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

brak

B. Wymagania wstępne

brak

Cele kształcenia

1. Wprowadzenie nowych pojęć z genetyki, w tym przede wszystkim genetyki człowieka.
2. Poznanie i zrozumienie zaburzeń wzoru dziedziczenia cech mendlowskich
3. Zaznajomienie się z problematyką budowy ludzkiego genomu.
4. Zapoznanie z efektami zaburzeń w genomie ludzkim.
5. Umiejętność oceny ryzyka genetycznego.
6. Zrozumienie roli diagnostyki molekularnej w ocenie ryzyka chorób uwarunkowanych genetycznie.
7. Poznanie roli badania ludzkiego genomu w kryminalistyce i medycynie sądowej.
8. Umiejętność analizowania danych genetycznych z wykorzystaniem narzędzi dostępnych w internecie.

Treści programowe

Wykład:

1. Genom ludzki - budowa, zaburzenia, cechy szczególne
2. Genom ludzki – projekt poznania ludzkiego genomu – historia, cele, korzyści; strategie sekwencjonowania genomu;
3. Zaburzenia wzoru dziedziczenia cech mendlowskich.
4. Polimorfizm genetyczny.
5. Choroby mitochondrialne.
6. Diagnostyka molekularna w medycynie sądowej i kryminalistyce.
7. Poradnictwo genetyczne.

Ćwiczenia:

1. Podstawowe prawa dziedziczenia w odniesieniu do genetyki człowieka: rodowody i symbole stosowane do ich zapisu, wywiad rodzinny;
2. Genetyka kliniczna i ryzyko genetyczne;
3. 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;
4. Badania DNA dla celów sądowych, dochodzenie ojcostwa;
5. Techniki wykrywania mutacji w chorobach genetycznych;
6. Genetyka człowieka w internecie

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)**

Przedmiot realizuje:

Efekty kształcenia dla kierunku Biologia UG w bloku "Biologia człowieka": B_W02, B_W10, B_W14, B_U03, B_U12, B_K02

Wiedza

Rozumie złożone zjawiska i procesy dotyczące dziedziczenia człowieka (B_W02)
Dostrzega dynamiczny rozwój nauk biologicznych w obrębie takich dziedzin jak genomika i medycyna spersonalizowana oparta na wiedzy genetycznej (B_W10)
Ma wiedzę w zakresie aktualnie dyskutowanych problemów związanych z bioetyką i stosowaniem osiągnięć biologii w diagnostyce molekularnej chorób (B_W14)

Umiejętności

Biegłe wykorzystuje literaturę naukową oraz słownictwo w zakresie genetyki człowieka (B_U12).
Rozwiązuje zadania z zakresu genetyki człowieka oraz pod kierunkiem opiekuna wykonuje eksperymenty oparte na analizie ludzkiego genomu (B_U03)

Kompetencje społeczne (postawy)

	Analizuje wiedzę z zakresu genetyki i potrafi wskazać jej praktyczne zastosowania (B_K02)
--	---

Kontakt

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