

Nazwa przedmiotu Genetyka człowieka z elementami chorób genetycznych		Kod ECTS	
Nazwa jednostki prowadzącej kierunek Wydział Biologii			
Studia			
Kierunek Biologia medyczna	Poziom Studia drugiego stopnia	Forma Stacjonarne	Moduł specjalnościowy Diagnostyka molekularno- biochemiczna Neurobiologia
Nazwisko osoby prowadzącej (osób prowadzących) prof. UG, dr hab. Joanna Jakóbkiewicz-Banecka, dr Ewa Piotrowska			
Formy zajęć, sposób ich realizacji i przypisana im liczba godzin		Liczba punktów ECTS	
A. Formy zajęć, zgodne z zarządzeniem Rektora UG Wykład		2	
B. Sposób realizacji zajęć Zajęcia w pomieszczeniu dydaktycznym UG		a) Praca w kontakcie z nauczycielem: - udział w zajęciach: 15 godzin - udział w konsultacjach: 5 godzin - udział w egzaminie: 2 godziny	
C. Liczba godzin 15 godz.		b) Praca samodzielna studenta: - przygotowanie się do zajęć, przygotowanie się do egzaminu: 25 godzin - przygotowanie prezentacji: 13 godzin RAZEM: 60 godzin	
(8) Cykl dydaktyczny 2017/18 semestr letni			
Status przedmiotu obligatoryjny		Język wykładowy polski	
Metody dydaktyczne Wykład z prezentacją multimedialną		Forma i sposób zaliczenia oraz podstawowe kryteria oceny lub wymagania egzaminacyjne	
		A. Sposób zaliczenia, zgodny z Regulaminem Studiów UG Egzamin	
		B. Formy zaliczenia - Egzamin pisemny: testowy / z pytaniami (zadaniami) otwartymi (80% oceny) - Przygotowanie prezentacji na zadany temat (20% oceny)	
		C. Podstawowe kryteria oceny lub wymagania egzaminacyjne - Egzamin obejmuje materiał z wykładu; - Norma zaliczenia jest wskaźnikiem procentowym (jak wskazuje obowiązujący „Regulamin Studiów UG”)	
		D. Sposób weryfikacji założonych efektów kształcenia w ramach danego przedmiotu	
		Zakładany efekt kształcenia	Sposób weryfikacji
		Wiedza	
		BM2_W01	egzamin
		BM2_W02	egzamin / prezentacja
		BM2_W03	egzamin
		Umiejętności	
		BM2_U01	prezentacja
		BM2_U08	egzamin / prezentacja
		Kompetencje	
		BM2_K02	prezentacja
		BM2_K07	egzamin / prezentacja

**Określenie przedmiotów wprowadzających wraz z wymogami wstępnymi****A. Wymagania formalne** – Brak**B. Wymagania wstępne** – Podstawy genetyki**Cele kształcenia**

1. Wprowadzenie nowych pojęć z zakresu genetyki człowieka.
2. Przedstawienie zaburzeń wzoru dziedziczenia cech i roli czynników mogących skomplikować schematy dziedziczenia.
3. Zaznajomienie z problematyką epigenetycznej kontroli ekspresji genów.
4. Zapoznanie z molekularnym podłożem przykładowych chorób genetycznych oraz z głównymi kierunkami w leczeniu chorób uwarunkowanych genetycznie.

**Treści programowe**

1. Zaburzenia wzoru dziedziczenia cech mendlowskich.
2. Polimorfizm genetyczny.
3. Teratogeneza i mutageneza.
4. Epigenetyczna kontrola ekspresji genów.
5. Chromosomy płci.
6. Przegląd chorób jednogennych.
7. Choroby genetyczne w filmie.

**Wykaz literatury****A. Literatura wymagana do ostatecznego zaliczenia zajęć (zdania egzaminu):**

A.1. wykorzystywana podczas zajęć

Tobias, Connor, Ferguson-Smith (Red. Latos-Bieleńska Anna): GENETYKA MEDYCZNA. PZWL, 2014.

A.2. studiowana samodzielnie przez studenta

Drewa, Ferenc: GENETYKA MEDYCZNA. Urban &amp; Partner, 2011.

Jorde, Carey, Bamshad (Red. Kałużewski Bogdan): GENETYKA MEDYCZNA. Urban &amp; Partner, 2014.

Bradley, Johnson, Pober (Red. Mazurczak Tadeusz): GENETYKA MEDYCZNA. PZWL, 2009

**B. Literatura uzupełniająca**

Korniszewski: DZIECKO Z ZESPOŁEM WAD WRODZONYCH. Diagnostyka dysmorfologiczna. PZWL, 2005.

**Efekty kształcenia  
(obszarowe i kierunkowe)**

Przedmiot realizuje efekty kształcenia z obszaru nauk przyrodniczych, a także nauk medycznych i nauk o zdrowiu oraz nauk o kulturze fizycznej:  
P7S\_WG, P7S\_WK, P7S\_UW,  
P7S\_UK, P7S\_UO, P7S\_KK,  
P7S\_KR, P7S\_UO, P7S\_UK

oraz kierunkowe efekty kształcenia:

BM2\_W01, BM2\_W02,  
BM2\_W03, BM2\_U01,  
BM2\_U08, BM2\_K02,  
BM2\_K07.

**Wiedza**

Ma pogłębioną wiedzę z zakresu genetyki człowieka i chorób genetycznych oraz zna ich główne trendy rozwojowe (BM2\_W01);

Orientuje się w aktualnie diskutowanych problemach dotyczących chorób genetycznych człowieka (BM2\_W02);

Zna budowę i funkcje genomu człowieka, genetyczne przyczyny zaburzeń i zmian chorobowych oraz metody ich oceny przy użyciu metod molekularnych (BM2\_W03).

**Umiejętności**

Potrafi biegłe, ale w krytyczny sposób, korzystać z literatury naukowej oraz genetycznych baz danych (BM2\_U01);

Samodzielnie planuje i kontynuuje uczenie się przez całe życie i inspiruje innych w tym zakresie (BM2\_U08)

**Kompetencje społeczne (postawy)**

Uznaje znaczenie wiedzy w rozwiązywaniu problemów poznawczych i praktycznych w zakresie genetyki człowieka oraz zasięga opinii ekspertów w przypadku trudności z samodzielnym rozwiązaniem problemu (BM2\_K02);

Jest gotów do formułowania opinii dotyczących różnych aspektów genetyki człowieka (BM2\_K07).

**Kontakt**

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