


**KAPITAŁ LUDZKI**  
 NARODOWA STRATEGIA SPÓJNOŚCI

 Projekt współfinansowany przez  
 Unię Europejską w ramach  
 Europejskiego Funduszu  
 Społecznego

**UNIA EUROPEJSKA**  
 EUROPEJSKI  
 FUNDUSZ SPOŁECZNY


<b>Nazwa przedmiotu</b>		<b>Kod ECTS</b>	
Genetyka i choroby genetyczne człowieka		13.1.2007	
<b>Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot</b>			
Katedra Biologii i Genetyki Medycznej			
<b>Studia</b>			
<b>wydział</b>	<b>kierunek</b>	<b>poziom</b>	wszystkie
Wydział Matematyki, Fizyki i Informatyki	Bioinformatyka	forma	wszystkie
		moduł	wszystkie
		specjalnościowy	wszystkie
		specjalizacja	wszystkie
<b>Nazwisko osoby prowadzącej (osób prowadzących)</b>			
dr Marta Moskot; prof. dr hab. Marek Ziętara; prof. UG, dr hab. Joanna Jakóbkiewicz-Banecka; dr Marcelina Malinowska; prof. dr hab. Jarosław Marszałek			
<b>Formy zajęć, sposób ich realizacji i przypisana im liczba godzin</b>		<b>Liczba punktów ECTS</b>	
<b>Formy zajęć</b>		3 Zajęcia 30 godz. Konsultacje 10 godz. Praca własna studenta 30 godz	
Ćw. laboratoryjne			
<b>Sposób realizacji zajęć</b>			
zajęcia w sali dydaktycznej			
<b>Liczba godzin</b>			
Ćw. laboratoryjne: 30 godz.			
<b>Termin realizacji przedmiotu</b>			
2025/2026 letni			
<b>Status przedmiotu</b>		<b>Język wykładowy</b>	
fakultatywny (do wyboru)		polski	
<b>Metody dydaktyczne</b>		<b>Forma i sposób zaliczenia oraz podstawowe kryteria oceny lub wymagania egzaminacyjne</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• omówienie zagadnień przez prowadzącego i studentów</li> <li>• dyskusja na zagadnieniami problemowymi</li> <li>• praca z literaturą anglojęzyczną oraz zasobami komputerowymi</li> <li>• praca własna studenta</li> <li>• pisemne sprawozdanie z aktywności prowadzonych w ramach ćwiczeń</li> </ul>		<b>Sposób zaliczenia</b>	
		Zaliczenie na ocenę	
		<b>Formy zaliczenia</b>	
		<ul style="list-style-type: none"> <li>- ustalenie oceny zaliczeniowej na podstawie ocen cząstkowych otrzymywanych w trakcie trwania semestru</li> <li>- kolokwium</li> </ul>	
		<b>Podstawowe kryteria oceny</b>	
		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Obecność na zajęciach jest obowiązkowa.</li> <li>• Dopuszczalna jest jedna nieobecność, która powinna być usprawiedliwiona na następnych zajęciach. Treści powinny być uzupełnione w uzgodnieniu z prowadzącym.</li> <li>• Zaliczenie wszystkich kolokwiów wejściowych obejmujących podstawowe zagadnienia teoretyczne niezbędne do poprawnego wykonania ćwiczenia. Niezaliczone kolokwia należy poprawić w dodatkowym terminie wyznaczonym przez prowadzącego na zakończenie semestru (poza zajęciami).</li> <li>• Ocena końcowa z ćwiczeń jest średnią ważoną ze średnich arytmetycznych ocen otrzymanych z (i) kolokwiów pisemnych (waga 60%), oraz (ii) sprawozdań obejmujących wykonane ćwiczenia (waga 40%).</li> </ul>	
<b>Sposób weryfikacji założonych efektów uczenia się</b>			

zakładany efekt kształcenia	konwersatorium	kolokwium	sprawozdanie	egzamin pisemny	egzamin ustny
	Wiedza				
KW_02	x	x	x		
	Umiejętności				
KU_02	x	x	x		
	Kompetencje				
KS_03					

### Określenie przedmiotów wprowadzających wraz z wymogami wstępnymi

#### A. Wymagania formalne

- Ukończona biologia komórki i metabolizm.
- Ukończona biologia molekularna i genetyka.

#### B. Wymagania wstępne

Student po ukończeniu przedmiotów obowiązkowych w pierwszych trzech semestrach posiada wiedzę i umiejętności kwalifikujące go do uczestnictwa i zaliczenia przedmiotu.

### Cele kształcenia

Zapoznanie się z kariotypem człowieka ze szczególnym uwzględnieniem lokalizacji genów, których mutacje powiązane są z chorobami dziedzicznymi, zaburzeń wzoru dziedziczenia cech mendlowskich, cech wielogenowych oraz epigenetycznej kontroli ekspresji genów w diagnostyce molekularnej do oceny ryzyka chorób człowieka uwarunkowanych genetycznie, oraz z metodami badania genomu ludzkiego w medycynie sądowej i kryminalistyce.

### Treści programowe

1. Budowa kariotypu ludzkiego – charakterystyka kolejnych chromosomów.
2. Polimorfizm genetyczny.
3. Zaburzenia wzoru dziedziczenia cech mendlowskich.
4. Dziedziczenie wielogenowe.
5. Epigenetyczna kontrola ekspresji genów.
6. Teratogeneza i mutageneza.
7. Klasyfikacja chorób genetycznych człowieka.
8. Przegląd chorób jednogenowych - podłoże genowe, objawy, leczenie.
9. Proces lionizacji i zaburzenia tego procesu – choroby sprzężone z chromosomem X3.
11. Degeneracja chromosomu Y i jej konsekwencje – zaburzenia związane z mutacjami chromosomu Y4.
12. Choroby mitochondrialne.
13. Diagnostyka prenatalna i pre-implantacyjna.
14. Diagnostyka chorób genetycznych - zastosowanie metod molekularnych w diagnostyce chorób uwarunkowanych genetycznie.
15. Diagnostyka molekularna w medycynie sądowej i kryminalistyce.
16. Poradnictwo genetyczne.

### Wykaz literatury

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

A.1. wykorzystywana podczas zajęć

- Friedman J.M. Dill F.J. Hayden M.R. McGillivray B.C. Genetyka Urban and Partner, 2000

A.2. studiowana samodzielnie przez studenta

- Bradley J.T. Johnson D.R. Pober B.R. Genetyka medyczna. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2008

### Kierunkowe efekty uczenia się

KW\_02: Ma wiedzę z nauk ścisłych i przyrodniczych niezbędną do zrozumienia podstaw funkcjonowania organizmów żywych

KU-02: Potrafi zastosować wiedzę z nauk przyrodniczych i ścisłych do formułowania, analizowania i rozwiązywania problemów związanych z bioinformatyką

KS\_03: Posiada świadomość i zrozumienie zagrożeń oraz dylematów, w tym dylematów etycznych, związanych z prowadzeniem badań naukowych oraz wprowadzaniem zaawansowanych technologii; rozumie i docenia znaczenie

### Wiedza

1. Dysponuje pogłębioną wiedzą z zakresu genetyki człowieka.
2. Zna mechanizmy molekularne przekazywania informacji genetycznej i ekspresji genów.
3. Zna genetyczne podłoże chorób człowieka.

### Umiejętności

1. Potrafi analizować publikacje naukowe z zakresu genetyki człowieka pod kątem ich wykorzystania do formułowania i rozwiązywania problemów związanych z bioinformatyką.
2. Potrafi krytycznie analizować informacje na temat genetyki człowieka z różnych dostępnych źródeł.

### Kompetencje społeczne (postawy)

własności intelektualnej; postępuje etycznie	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Rozumie aktualne problemy związane z bioetyką.</li><li>2. Zna prawne, organizacyjne i etyczne uwarunkowania prowadzenia badań genetycznych człowieka.</li><li>3. Analizuje wiedzę z zakresu genetyki i potrafi wskazać jej praktyczne zastosowania w życiu człowieka.</li></ol>
<b>Kontakt</b> moskotka@gmail.com	