


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 i choroby genetyczne człowieka		13.1.1433	
Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot			
Pracownia Ewolucji Molekularnej i Bioinformatyki			
Studia			
wydział	kierunek	poziom	wszystkie
Wydział Matematyki, Fizyki i Informatyki	Bioinformatyka	forma	wszystkie
		moduł	wszystkie
		specjalnościowy	wszystkie
		specjalizacja	wszystkie
Nazwisko osoby prowadzącej (osób prowadzących)			
prof. dr hab. Marek Zięta; prof. UG, dr hab. Joanna Jakóbkiewicz-Banecka; prof. dr hab. Jarosław Marszałek; dr Marcelina Malinowska			
Formy zajęć, sposób ich realizacji i przypisana im liczba godzin		Liczba punktów ECTS	
Formy zajęć		3	
Ćw. laboratoryjne		Zajęcia 30 godz.	
Sposób realizacji zajęć		Konsultacje 10 godz.	
zajęcia w sali dydaktycznej		Praca własna studenta 30 godz	
Liczba godzin			
Ćw. laboratoryjne: 30 godz.			
Termin realizacji przedmiotu			
2022/2023 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"> • omówienie zagadnień przez prowadzącego i studentów • dyskusja na zagadnieniami problemowymi • praca z literaturą anglojęzyczną oraz zasobami komputerowymi • praca własna studenta • pisemne sprawozdanie z aktywności prowadzonych w ramach ćwiczeń 		Sposób zaliczenia	
		Zaliczenie na ocenę	
		Formy zaliczenia	
		<ul style="list-style-type: none"> - ustalenie oceny zaliczeniowej na podstawie ocen cząstkowych otrzymywanych w trakcie trwania semestru - kolokwium 	
		Podstawowe kryteria oceny	
		<ul style="list-style-type: none"> • Obecność na zajęciach jest obowiązkowa. • Dopuszczalna jest jedna nieobecność, która powinna być usprawiedliwiona na następnych zajęciach. Treści powinny być uzupełnione w uzgodnieniu z prowadzącym. • 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). • 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%). 	
Sposób weryfikacji założonych efektów uczenia się			

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	Wiedza
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	<ol style="list-style-type: none"> 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
	<ol style="list-style-type: none"> 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">1. Rozumie aktualne problemy związane z bioetyką.2. Zna prawne, organizacyjne i etyczne uwarunkowania prowadzenia badań genetycznych człowieka.3. Analizuje wiedzę z zakresu genetyki i potrafi wskazać jej praktyczne zastosowania w życiu człowieka.
Kontakt marek.zietara@ug.edu.pl	