


KAPITAŁ LUDZKI
NARODOWA STRATEGIA SPÓJNOŚCI

 Projekt współfinansowany przez
Unię Europejską w ramach
Europejskiego Funduszu
Społecznego

UNIA EUROPEJSKA
EUROPEJSKI
FUNDUSZ SPOŁECZNY


Nazwa przedmiotu		Kod ECTS	
Podstawy genetyki człowieka		13.1.0653	
Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot			
Katedra Biologii i Genetyki Medycznej			
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 Marcelina Malinowska; dr Marta Moskot; dr Anna Kloska; dr Aleksandra Hać			
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	
Termin realizacji przedmiotu			
2023/2024 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 konwersatoryjny- Wykład z prezentacją multimedialną		Sposób zaliczenia	
		Zaliczenie na ocenę	
		Formy zaliczenia	
		<ul style="list-style-type: none">- 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- wykonanie pracy zaliczeniowej - wykonanie określonej pracy praktycznej	
		Podstawowe kryteria oceny	

Zajęcia są obowiązkowe;

Dopuszcza się dwie nieobecności w semestrze (w przypadku zajęć blokowanych odbywających się w 1/2 semestru - jedna nieobecność) pod warunkiem ich usprawiedliwienia (zwolnienie lekarskie lub inne nagłe przypadki losowe wcześniej zgłoszone prowadzącemu np. za pośrednictwem e-mail);

Student nieobecny na wykładzie ma obowiązek samodzielnie uzupełnić materiał omawiany na zajęciach po konsultacjach na temat zakresu wiedzy z prowadzącym lub z kolegami obecnymi na zajęciach;

Osoby, które nie opuściły żadnych zajęć, w przypadku punktowych wartości granicznych, będą premiowane podniesieniem oceny do stopnia wyższego.

Wykład:

- zaliczenie obejmuje materiał z wykładu
- zaliczenie pisemne oceniane jest wg wskaźnika procentowego („Regulamin Studiów UG”)
- zaliczenie pisemne: testowe – pytania jednokrotnego wyboru oraz pytania otwarte - 75% oceny – testuje osiągnięcie efektów kształcenia w zakresie wiedzy (3/4 pytań) i umiejętności (1/4 pytań)
- wykonanie pracy zaliczeniowej: przygotowanie informacji na zadany temat i/lub przygotowanie pracy pisemnej obejmującej dyskusję na zadany temat oraz aktywność i udział w zajęciach - 25% oceny

Ćwiczenia:

- zaliczenie obejmuje materiał z ćwiczeń
- ocena końcowa wystawiana jest na podstawie składowych:

przepracowanie do ćwiczeń

ocena za prezentację

ocena za końcowe kolokwium

ocena za przygotowanie pracy zaliczeniowej na wskazany przez prowadzącego temat

Sposób weryfikacji założonych efektów uczenia się

zakładany efekt kształcenia	Wykład konwersatoryjny	Wykład z prezentacją multimedialną	Wykonywanie doświadczeń	Rozwiązywanie zadań
	Wiedza			
B_W02	+	+		+
B_W10	+	+		+
B_W14	+	+		+
	Umiejętności			
B_U03			+	+
B_U12	+	+		+
	Kompetencje			
B_K02	+		+	+

Określenie przedmiotów wprowadzających wraz z wymogami wstępnymi

A. Wymagania formalne

brak

B. Wymagania wstępne

Genetyka ogólna. Podstawy dziedziczenia.

Cele kształcenia

1. Wprowadzenie nowych pojęć z genetyki człowieka.
2. Poznanie i zrozumienie zaburzeń wzoru dziedziczenia cech mendlowskich.
3. Zaznajomienie się z problematyką epigenetycznej kontroli ekspresji genów.
4. Zapoznanie z metodologią diagnostyki prenatalnej i preimplantacyjnej.
5. Zrozumienie roli diagnostyki molekularnej w ocenie ryzyka chorób uwarunkowanych genetycznie.
6. Poznanie roli badania ludzkiego genomu w kryminalistyce i medycynie sądowej.

Treści programowe

Wykład:

1. Zaburzenia wzoru dziedziczenia cech mendlowskich.
2. Epigenetyczna kontrola ekspresji genów.
3. Polimorfizm genetyczny.
4. Choroby mitochondrialne.
5. Dziedziczenie wielogenowe.
6. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna.
7. Teratogeneza i mutageneza.
8. Diagnostyka chorób genetycznych - zastosowanie metod molekularnych w diagnostyce chorób uwarunkowanych genetycznie.
9. Diagnostyka molekularna w medycynie sądowej i kryminalistyce.
10. Poradnictwo genetyczne.

Ćwiczenia:

1. Genom ludzki i nomenklatura mutacji;
2. Podstawowe prawa dziedziczenia w odniesieniu do genetyki człowieka: rodowody i symbole stosowane do ich zapisu, wywiad rodzinny;
3. Genetyka kliniczna i ryzyko genetyczne;
5. Podstawy obliczania ryzyka wystąpienia choroby; choroby genetyczne człowieka;
6. Badania DNA dla celów sądowych, dochodzenie ojcostwa;
7. Wykrywanie genetycznej oporności na wirusa HIV przy pomocy reakcji PCR

Wykaz literatury**Literatura wymagana do ostatecznego zaliczenia zajęć:**

1. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, Genetyka medyczna, red. wyd. polskiego Maciej Borowiec, wydanie 6, Edra Urban&Partner, 2021.
2. Genetyka medyczna i molekularna, red. J. Bal, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2017.
3. Tobias E. S., Connor M., Ferguson-Smith M., Genetyka medyczna, red. wyd. pol. A. Latos-Bieleńska, Warszawa, PZWL Wydawnictwo Lekarskie, 2013.
4. Lucchesi JC. Epigenetyka. PWN, Warszawa, 2022.
5. Drewa G, Ferenc T. Genetyka medyczna, Wrocław, 2011.

B. Literatura uzupełniająca:

1. Fletcher H, Hickey I, Krótkie wykłady: Genetyka, PZWL 2021.
2. Węgleński P. Genetyka molekularna, wydanie VI, PWN, 2020.
3. Genetyka kliniczna nowotworów, red. J. Lubiński, Szczecin, Print Group, 2018.
4. Medycyna personalizowana, red. A. Fronczak, Warszawa, Oficyna Wydawnicza Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, 2016.
5. Brown T. A., Genomy, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2019.

Kierunkowe efekty uczenia się

przedmiot realizuje:

Efekty kształcenia dla kierunku Biologia UG w bloku
"Biologia człowieka": B_W02, B_W04, B_W10, B_W14,
B_U03, B_U12, B_K01, B_K07, B_K08

Wiedza

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

Umiejętności

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

Kompetencje społeczne (postawy)

- absolwent analizuje wiedzę z zakresu genetyki człowieka i potrafi wskazać jej praktyczne zastosowania (B_K02)

Kontakt

joanna.jakobkiewicz-banecka@ug.edu.pl