

Karta przedmiotu

Nazwa i kod przedmiotu	Podstawy genetyki człowieka (Wykład), PG_00052570						
Kierunek studiów	Genetyka i biologia eksperymentalna (O)						
Data rozpoczęcia studiów	październik 2023 r.	Rok akademicki realizacji przedmiotu			2024/2025		
Poziom kształcenia	I stopnia - licencjackie	Grupa zajęć					
Forma studiów	stacjonarne	Sposób realizacji			na uczelni		
Rok studiów	2	Język wykładowy			polski		
Semestr studiów	3	Liczba punktów ECTS			2.0		
Profil kształcenia	ogólnoakademicki	Forma zaliczenia			egzamin		
Jednostka prowadząca	Rektor -> Wydział Biologii -> Katedra Biologii i Genetyki Medycznej -> Pracownia Genomiki i Genetyki Człowieka						
Imię i nazwisko wykładowcy (wykładowców)	Odpowiedzialny za przedmiot	dr Marcelina Malinowska					
	Prowadzący zajęcia z przedmiotu	dr Marcelina Malinowska					
Formy zajęć	Forma zajęć	Wykład	Ćwiczenia	Laboratorium	Projekt	Seminarium	RAZEM
	Liczba godzin zajęć	30.0	0.0	0.0	0.0	0.0	30
	W tym liczba godzin zajęć na odległość: 0.0						
	Dodatkowe informacje:  Wykład z prezentacją multimedialną						
Aktywność studenta i liczba godzin pracy	Aktywność studenta	Udział w zajęciach dydaktycznych, objętych planem studiów	Udział w konsultacjach	Praca własna studenta	RAZEM		
	Liczba godzin pracy studenta	30	0.0	0.0	30		
Cel przedmiotu	Zapoznanie studentów z organizacją genomu człowieka, udziałem czynników genetycznych w etiopatogenezie chorób człowieka, zaburzeniami wzorów dziedziczenia cech mendelowskich. Zaznajomienie się z problematyką zmienności genetycznej człowieka na poziomie organizmu i populacji. Zapoznanie z problematyką poradnictwa genetycznego i terapii chorób genetycznych człowieka.						

Efekty uczenia się przedmiotu	Efekt kierunkowy	Efekt z przedmiotu	Sposób weryfikacji i oceny efektu
	[GBEL3_W03] Absolwent zna i rozumie w stopniu zaawansowanym: mechanizmy molekularne przekazywania informacji genetycznej i ekspresji genów oraz molekularne i genetyczne podłoże fizjologii i chorób człowieka, w tym chorób zakaźnych	absolwent wyjaśnia mechanizmy chorób genetycznych człowieka	[SW4] test/exam - oral or written
	[GBEL3_U01] Absolwent potrafi samodzielnie wykonywać zadania praktyczne z zakresu nauk biologicznych i pokrewnych, formułować problemy badawcze, analizować ich wyniki i wyciągnąć wnioski.	absolwent potrafi wykonać proste zadania praktyczne z zakresu genetyki człowieka	[SU4] test/exam - oral or written
	[GBEL3_U03] Absolwent potrafi: stosować aparaturę i narzędzia badawcze oraz zachowując poprawną kolejność czynności, wykonuje proste obserwacje i pomiary fizyczne, biologiczne lub chemiczne w pracach laboratoryjnych w dziedzinie nauk biologicznych	---	[SU4] test/exam - oral or written
	[GBEL3_K08] Absolwent jest gotów do: odpowiedzialności za powierzony sprzęt/materiały oraz szanuje pracę innych	---	[SK4] test/exam - oral or written
	[GBEL3_K07] Absolwent jest gotów do: uczenia się przez całe życie i aktualizowania wiedzy z zakresu genetyki molekularnej i innych dziedzin	absolwent rozumie potrzebę aktualizowania wiedzy z zakresu genetyki człowieka	[SK4] test/exam - oral or written
	[GBEL3_K06] Absolwent jest gotów do: uczciwości i rzetelności w pracy naukowej i zawodowej	absolwent rozumie potrzebę uczciwości i rzetelności w wykonywaniu badań w zakresie genetyki człowieka	[SK4] test/exam - oral or written
[GBEL3_W01] Absolwent zna i rozumie w stopniu zaawansowanym: budowę i właściwości podstawowych typów makrocząsteczek biologicznych, mechanizmy molekularne szlaków metabolizmu podstawowego i przepływu informacji genetycznej oraz źródła zmienności genetycznej organizmów i mechanizmy ewolucji; objaśnia reguły dziedziczenia, wyjaśnia różnice w budowie i funkcjonowaniu komórki prokariotycznej i eukariotycznej oraz budowę i zależności funkcjonalne na poziomie komórkowym i tkankowym	absolwent opisuje prawa dziedziczenia w genetyce człowieka	[SW4] test/exam - oral or written	
Treści przedmiotu	Organizacja genomu człowieka. Dziedziczenie jednogenowe i wielogenowe u człowieka. Zaburzenia wzorów dziedziczenia jednogenowego. Zmienność genetyczna (mutacja, polimorfizm genetyczny). Choroby mitochondrialne. Zmienność genetyczna w populacji. Epigenetyczna kontrola ekspresji genów. Efekt fenotypowy mutacji u człowieka. Cechy dysmorficzne, mechanizm i etiologia powstawania wad rozwojowych. Leczenie chorób genetycznych. Poradnictwo genetyczne		
Wymagania wstępne i dodatkowe	Podstawowa wiedza na temat genetyki organizmów.		
Sposoby i kryteria oceniania osiągniętych efektów uczenia się	Sposób oceniania (składowe)	Próg zaliczeniowy	Składowa oceny końcowej
	egzamin końcowy	51.0%	50.0%
	egzamin śródkresowy	51.0%	50.0%

Zalecana lista lektur	Podstawowa lista lektur	<p>M.J. Bamshad, J.C. Carey, L.B. Jorde; Genetyka medyczna, Edra Urban &amp; Partner, Wrocław 2021</p> <p>J.M Friedman, F.J.Dill, M.R. Hayden, B.C. McGillivray: Genetyka. (red. wyd. pol. J. Limon), Urban &amp; Partner, Wrocław 2000</p> <p>Drewa G., Ferenc T.; Genetyka medyczna; Edra Urban &amp; Partner Wydawnictwo, Wrocław 2011</p> <p>Bruce R. Korf. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Wydawnictwo Naukowe PWN, 2003</p>
	Uzupelniająca lista lektur	<p>J. Bał (red.) Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2011, wyd. 3</p>
	Adresy eZasobów	
Przykładowe zagadnienia/ przykładowe pytania/ realizowane zadania		
Praktyki zawodowe w ramach przedmiotu	Nie dotyczy	

Dokument wygenerowany elektronicznie. Nie wymaga pieczęci ani podpisu.