

Karta przedmiotu

Nazwa i kod przedmiotu	Choroby genetyczne człowieka (Ćw. audytoryjne), PG_00147774						
Kierunek studiów	Genetyka i biologia eksperymentalna (O)						
Data rozpoczęcia studiów	październik 2024 r.	Rok akademicki realizacji przedmiotu			2026/2027		
Poziom kształcenia	I stopnia - licencjackie	Grupa zajęć			Grupa zajęć obowiązkowych z zakresu kierunku studiów Grupa zajęć fakultatywnych		
Forma studiów	stacjonarne	Sposób realizacji			na uczelni		
Rok studiów	3	Język wykładowy			polski		
Semestr studiów	5	Liczba punktów ECTS			1.0		
Profil kształcenia	ogólnoakademicki	Forma zaliczenia			zaliczenie		
Jednostka prowadząca	Wydział Biologii -> Katedra Biologii i Genetyki Medycznej -> Pracownia Genomiki i Genetyki Człowieka						
Imię i nazwisko wykładowcy (wykładowców)	Odpowiedzialny za przedmiot		dr hab. Joanna Jakóbkiewicz-Banecka				
	Prowadzący zajęcia z przedmiotu						
Formy zajęć	Forma zajęć	Wykład	Ćwiczenia	Laboratorium	Projekt	Seminarium	RAZEM
	Liczba godzin zajęć	0.0	15.0	0.0	0.0	0.0	15
	W tym liczba godzin zajęć na odległość: 0.0						
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	15		2.0		8.0	25
Cel przedmiotu	<p>1. Zaznajomienie się z podłożem molekularnym przykładowych chorób dziedzicznych i nowotworowych; z głównymi kierunkami w leczeniu chorób genetycznie uwarunkowanych,</p> <p>2. Poznanie przykładów chorób jedno- i wielogenowych w aspekcie klinicznym, molekularnym i diagnostycznym.</p> <p>3. Zapoznanie z budową chromosomów człowieka ze szczególnym uwzględnieniem genów, których mutacje odpowiedzialne są za pojawienie się chorób dziedzicznych.</p> <p>4. Poznanie i scharakteryzowanie takich zjawisk jak lionizacja i jej zaburzenia, degeneracja chromosomu Y.</p>						

Efekty uczenia się przedmiotu	Efekt kierunkowy	Efekt z przedmiotu	Sposób weryfikacji i oceny efektu
	[GBEL3_U04] czytać ze zrozumieniem teksty naukowe w języku angielskim i polskim, dokonuje syntezy zawartej w nich wiedzy, przygotowuje dobrze udokumentowane opracowania problemów biologicznych oraz dotyczących komercjalizacji badań	Potrafi czytać ze zrozumieniem teksty naukowe w języku angielskim i polskim, dokonuje syntezy zawartej w nich wiedzy, przygotowuje dobrze udokumentowane opracowania problemów biologicznych	[SU1] wypowiedź ustna/rozmowa/ dyskusja [SU4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[GBEL3_U09] planować swoją edukację oraz uczyć się w sposób samodzielny i ukierunkowany	Potrafi planować swoją edukację oraz uczyć się w sposób samodzielny i ukierunkowany	[SU4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[GBEL3_K04] stosowania zasady bioetyki	Świadomie stosuje zasady bioetyki	[SK4] test/egzamin - ustny lub pisemny [SK8] obserwacja samodzielnej lub zespołowej pracy studenta
	[GBEL3_K06] uczciwości i rzetelności w pracy naukowej i zawodowej	Rozumie potrzebę uczciwości i rzetelności w pracy naukowej i zawodowej	[SK4] test/egzamin - ustny lub pisemny [SK8] obserwacja samodzielnej lub zespołowej pracy studenta
	[GBEL3_W03] mechanizmy molekularne przekazywania informacji genetycznej i ekspresji genów oraz molekularne i genetyczne podłoże fizjologii i chorób człowieka, w tym chorób zakaźnych	Zna mechanizmy molekularne przekazywania informacji genetycznej i ekspresji genów oraz molekularne i genetyczne podłoże chorób człowieka	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[GBEL3_W06] rozwój i obecny stan wiedzy oraz najnowsze trendy genetyki molekularnej i dziedzin pokrewnych; wskazuje ich związek z innymi dyscyplinami nauk przyrodniczych lub medycznych i możliwości ich wykorzystania w praktyce	Orientuje się w rozwoju i obecnym stanie wiedzy oraz najnowszych trendach genetyki molekularnej; wskazuje ich związek z innymi dyscyplinami nauk przyrodniczych lub medycznych i możliwości ich wykorzystania w praktyce	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[GBEL3_W11] prawne, organizacyjne i etyczne uwarunkowania prowadzenia i wdrażania badań z zakresu genetyki i biologii eksperymentalnej	Zna prawne, organizacyjne i etyczne uwarunkowania prowadzenia i wdrażania badań z zakresu genetyki molekularnej	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
[GBEL3_K07] uczenia się przez całe życie i aktualizowania wiedzy z zakresu genetyki molekularnej i innych dziedzin	Rozumie potrzebę uczenia się i aktualizowania wiedzy z zakresu genetyki molekularnej i innych dziedzin	[SK1] wypowiedź ustna/rozmowa/ dyskusja [SK4] test/egzamin - ustny lub pisemny	
Treści przedmiotu	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Klasyfikacja chorób genetycznych człowieka</li> <li>2. Choroby wieloczynnikowe</li> <li>3. Proces lionizacji i zaburzenia tego procesu choroby sprzężone z chromosomem X</li> <li>4. Degeneracja chromosomu Y i jej konsekwencje zaburzenia związane z mutacjami chromosomu Y</li> <li>5. Budowa kariotypu ludzkiego charakterystyka kolejnych chromosomów.</li> <li>6. Szeroki przegląd chorób jednogenowych - podłoże genowe, objawy, leczenie.</li> </ol>		
Wymagania wstępne i dodatkowe	Zakres wiedzy z genetyki, w tym genetyki człowieka		
Sposoby i kryteria oceniania osiągniętych efektów uczenia się	Sposób oceniania (składowe)	Próg zaliczeniowy	Składowa oceny końcowej
	test	51.0%	100.0%
Zalecana lista lektur	Podstawowa lista lektur	J.M Friedman, F.J.Dill, M.R. Hayden, B.C. McGillivray: Genetyka. (red. wyd. pol. J. Limon), Urban & Partner Genetyka medyczna, L.B. Jorde, J.C. Carey, M.J. Bamshad., red. M. Borowiec, Edra Urban & Partner, 2021 J.M. Connor, M.A. Ferguson-Smith: Podstawy genetyki medycznej. PZWL	
	Uzupełniająca lista lektur	EPIGENETYKA, John C. Lucchesi, PWN, 2021 GENETYKA MEDYCZNA I MOLEKULARNA, Jerzy Bał, PWN, 2017 GENETYKA MEDYCZNA, Bogdan Kałużewski, Casey Carey, Lynn Jorde, Michael J. Bamshad, Edra Urban & Partner, 2013 GENETYKA MEDYCZNA, Edward Tobias, PZWL, 2014	
	Adresy eZasobów	Adresy na platformie eNauczanie:	

Przykładowe zagadnienia/ przykładowe pytania/ realizowane zadania	<p>Pytanie 9/35 Arachnodaktylia to termin oznaczający, że palce są:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• wydłużone</li> <li>• skrócone</li> <li>• niektórych brakuje</li> <li>• są zrośnięte</li> </ul> <p>Pytanie 10/35 Która z chorób jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Zespół łamliwego chromosomu X</li> <li>• Płasawica Huntingtona</li> <li>• Zespół Marfana</li> <li>• Mukopolisacharydoza typu I</li> </ul> <p>Pytanie 11/35 Do genetycznych chorób, których częstość w populacji fińskiej jest znacznie wyższa niż w jakiegokolwiek innej grupie etnicznej należy m. in.:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• mukowiscydoza</li> <li>• fenyloketonuria</li> <li>• choroba Salla</li> <li>• padaczka miokloniczna</li> </ul>
Praktyki zawodowe w ramach przedmiotu	Nie dotyczy

Dokument wygenerowany elektronicznie. Nie wymaga pieczęci ani podpisu.