

Karta przedmiotu

Nazwa i kod przedmiotu	Podstawy genetyki człowieka (Ćw. laboratoryjne), PG_00148831						
Kierunek studiów	Biologia medyczna (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		
Forma studiów	stacjonarne	Sposób realizacji			na uczelni		
Rok studiów	3	Język wykładowy			polski		
Semestr studiów	5	Liczba punktów ECTS			2.0		
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 Anna Kloska				
	Prowadzący zajęcia z przedmiotu						
Formy zajęć	Forma zajęć	Wykład	Ćwiczenia	Laboratorium	Projekt	Seminarium	RAZEM
	Liczba godzin zajęć	0.0	0.0	30.0	0.0	0.0	30
	W tym liczba godzin zajęć na odległość: 0.0						
	Dodatkowe informacje: Analiza przypadkówRozwiązywanie zadań problemowychWykonywanie doświadczeń						
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		8.0		12.0	50
Cel przedmiotu	Zapoznanie studentów z dziedziczeniem chorób genetycznych i z zasadami poradnictwa genetycznego.Zrozumienie zaburzeń wzorów dziedziczenia cech mendlowskich; zapoznanie z wykorzystaniem zmienności genetycznej w identyfikacji osobniczej. W zakresie umiejętności: nauczanie opisywania mutacji w ludzkim genomie, szacowania ryzyka genetycznego oraz interpretacji wyników umożliwiających prognozowanie podwyższonego ryzyka wystąpienia chorób uwarunkowanych genetycznie. Zapoznanie z metodami prowadzenia oznaczeń genetycznych przy wykorzystaniu technik molekularnych.						

Efekty uczenia się przedmiotu	Efekt kierunkowy	Efekt z przedmiotu	Sposób weryfikacji i oceny efektu
	[BIOLMEDL3_U01] stosuje podstawową 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 lub medycznych	absolwent stosuje podstawową aparaturę i narzędzia badawcze oraz zachowując poprawną kolejność czynności, wykonuje proste obserwacje i pomiary w pracach laboratoryjnych z zakresu genetyki człowieka; potrafi oszacować ryzyko choroby genetycznej u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych	[SU4] test/egzamin - ustny lub pisemny [SU8] obserwacja samodzielnej lub zespołowej pracy studenta
	[BIOLMEDL3_U05] dokonuje syntezy danych pochodzących z różnych źródeł i wyciąga na tej podstawie właściwe wnioski	absolwent dokonuje syntezy danych dotyczących genetyki człowieka pochodzących z różnych źródeł i wyciąga na tej podstawie właściwe wnioski; wykorzystuje informacje o chorobach genetycznych zawarte w profesjonalnych bazach danych	[SU4] test/egzamin - ustny lub pisemny [SU5] realizacja zadania problemowego
	[BIOLMEDL3_W06] opisuje, wyjaśnia i porównuje ogólnoustrojowe mechanizmy sterowania w organizmach zwierząt i człowieka (w tym także z punktu widzenia onto- i filogenetycznego) oraz neurobiologiczne i genetyczne podstawy ich zaburzeń	absolwent opisuje, wyjaśnia i porównuje ogólnoustrojowe mechanizmy sterowania u człowieka oraz genetyczne podstawy ich zaburzeń; wyjaśnia mechanizm powstawania chorób genetycznych człowieka	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMEDL3_K01] rozumie potrzebę uczenia się przez całe życie i aktualizowania wiedzy z zakresu biologii medycznej i dyscyplin pokrewnych	absolwent rozumie potrzebę uczenia się przez całe życie i aktualizowania wiedzy z zakresu genetyki człowieka; rozumie obowiązek ciągłego samokształcenia, poszerzania i pogłębiania umiejętności teoretycznych i praktycznych oraz wprowadzania nowych osiągnięć z zakresu genetyki człowieka do praktyki zawodowej	[SK4] test/egzamin - ustny lub pisemny [SK5] realizacja zadania problemowego
	[BIOLMEDL3_K07] jest odpowiedzialny za powierzony sprzęt/materiały i własną pracę oraz szanuje pracę innych	absolwent jest odpowiedzialny za powierzony sprzęt/materiały laboratoryjne i własną pracę oraz szanuje pracę innych	[SK8] obserwacja samodzielnej lub zespołowej pracy studenta
	[BIOLMEDL3_W05] zna budowę, właściwości i funkcje komórek, tkanek i narządów człowieka; procesy fizjologiczne i biochemiczne człowieka oraz mechanizmy patofizjologii chorób	absolwent zna i rozumie mechanizmy patofizjologii chorób genetycznych	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMEDL3_W02] opisuje budowę i właściwości podstawowych typów makrocząsteczek biologicznych, mechanizmy molekularne szlaków metabolizmu podstawowego i przepływu informacji genetycznej oraz źródła zmienności organizmów; objaśnia reguły dziedziczenia	absolwent opisuje prawa dziedziczenia w odniesieniu do genetyki człowieka	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
Treści przedmiotu	<p>Nomenklatura mutacji w ludzkim genomie Mapowanie genów ludzkich przez analizę sprzężeń Genetyka kliniczna - wywiad rodzinny, zasady sporządzania rodowodu Podstawy obliczania ryzyka wystąpienia choroby genetycznej Genetyka sądowa - genetyczna identyfikacja osobnicza, badanie pokrewieństwa i ustalanie ojcostwa Badania genetyczne jako metoda śledzenia historii populacji ludzkich (mtDNA) Genetyczna identyfikacja wariantów w genie CCR5 Internetowe bazy danych wykorzystywane w genetyce człowieka</p>		
Wymagania wstępne i dodatkowe	Podstawowa wiedza na temat genetyki organizmów.		

Sposoby i kryteria oceniania osiągniętych efektów uczenia się	Sposób oceniania (składowe)	Próg zaliczeniowy	Składowa ocena końcowej
	kolokwium 2	50.0%	35.0%
	sprawdzian	50.0%	20.0%
	sprawozdanie z eksperymentu	50.0%	10.0%
	kolokwium 1	50.0%	35.0%
Zalecana lista lektur	Podstawowa lista lektur	<p>M.J. Bamshad, J.C. Carey, L.B. Jorde; Genetyka medyczna, Edra Urban & Partner, Wrocław 2021 J.M Friedman, F.J.Dill, M.R. Hayden, B.C. McGillivray: Genetyka. (red. wyd. pol. J. Limon), Urban & Partner, Wrocław 2000 Drewa G., Ferenc T.; Genetyka medyczna; Edra Urban & Partner Wydawnictwo, Wrocław 2011 Bruce R. Korf. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Wydawnictwo Naukowe PWN, 2003</p>	
	Uzupełniająca lista lektur	<p>J. Bał (red.) Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2011, wyd. 3</p>	
	Adresy eZasobów	Adresy na platformie eNauczanie:	
Przykładowe zagadnienia/ przykładowe pytania/ realizowane zadania			
Praktyki zawodowe w ramach przedmiotu	Nie dotyczy		

Dokument wygenerowany elektronicznie. Nie wymaga pieczęci ani podpisu.