

Karta przedmiotu

Nazwa i kod przedmiotu	Medyczne zastosowania genetyki populacyjnej (Wykład), PG_00149297						
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 Grupa zajęć fakultatywnych		
Forma studiów	stacjonarne	Sposób realizacji			na uczelni		
Rok studiów	3	Język wykładowy			polski		
Semestr studiów	6	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	15.0	0.0	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		5.0		5.0	25
Cel przedmiotu	<ol style="list-style-type: none"> Zaznajomienie się z podłożem molekularnym przykładowych chorób dziedzicznych i nowotworowych; z głównymi kierunkami w leczeniu chorób genetycznie uwarunkowanych, Poznanie przykładów chorób jedno- i wielogenowych w aspekcie klinicznym, molekularnym i diagnostycznym. Zapoznanie z budową chromosomów człowieka ze szczególnym uwzględnieniem genów, których mutacje odpowiedzialne są za pojawienie się chorób dziedzicznych. Poznanie i scharakteryzowanie takich zjawisk jak lionizacja i jej zaburzenia, degeneracja chromosomu Y. 						
Efekty uczenia się przedmiotu	Efekt kierunkowy		Efekt z przedmiotu		Sposób weryfikacji i oceny efektu		
	[BIOLMEDL3_W12] orientuje się w rozwoju i obecnym stanie wiedzy oraz najnowszych trendach biologii medycznej; wskazuje ich związek z innymi dyscyplinami nauk przyrodniczych lub medycznych		Zna mechanizmy molekularne przekazywania informacji genetycznej i ekspresji genów oraz molekularne i genetyczne podłoże chorób człowieka		[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny		
Treści przedmiotu	<ol style="list-style-type: none"> Klasyfikacja chorób genetycznych człowieka Choroby wieloczynnikowe Proces lionizacji i zaburzenia tego procesu choroby sprzężone z chromosomem X Degeneracja chromosomu Y i jej konsekwencje zaburzenia związane z mutacjami chromosomu Y Budowa kariotypu ludzkiego charakterystyka kolejnych chromosomów. Szeroki przegląd chorób jednogenowych - podłoże genowe, objawy, leczenie. 						
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 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
	Uzupełniająca lista lektur	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 7/30Wskaż zdanie prawdziwe:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Mutacje założycielskie są setki do tysięcy razy częstsze niż typowe mutacje powodujące chorobę 2. Mutacje założycielskie osiągają wysokie częstotliwości w wyniku doboru naturalnego, ponieważ zapewniają przewagę osobom, które posiadają dwie kopie zmutowanego genu 3. Z biegiem czasu haplotypy stają się coraz dłuższe z powodu rekombinacji między homologicznymi chromosomami <p>Pytanie 8/30W przypadku mukowiscydozy obserwuje się większą oporność na enterotoksyny bakteryjne u:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. heterozygot 2. homozygot dominujących 3. homozygot recesywnych <p>Pytanie 9/30Kompensacja rodzicielska polega na tym, że:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. rodzice, którzy utracili dziecko chętniej decydują się na kolejną ciążę 2. rodzice, którym urodziło się chore dziecko nie chcą mieć więcej dzieci 3. rodzice, u których stwierdzono nosicielstwo takiej samej choroby nie decydują się na posiadanie potomstwa 4. potomstwa <p>Pytanie 10/30Przejawem relacji pomiędzy czynnikami genetycznymi i środowiskowymi jest:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. korelacja 2. interakcja genotypu i środowiska 3. oba z wymienionych 	
Praktyki zawodowe w ramach przedmiotu	Nie dotyczy	

Dokument wygenerowany elektronicznie. Nie wymaga pieczęci ani podpisu.