

Karta przedmiotu

Nazwa i kod przedmiotu	Choroby genetyczne człowieka (Wykład), PG_00154168						
Kierunek studiów	Biologia (O)						
Data rozpoczęcia studiów	październik 2023 r.	Rok akademicki realizacji przedmiotu		2024/2025			
Poziom kształcenia	II stopnia	Grupa zajęć		Grupa zajęć obowiązkowych z zakresu kierunku studiów Grupa zajęć fakultatywnych			
Forma studiów	stacjonarne	Sposób realizacji		na uczelni			
Rok studiów	2	Język wykładowy		polski			
Semestr studiów	3	Liczba punktów ECTS		1.0			
Profil kształcenia	ogólnoakademicki	Forma zaliczenia		zaliczenie			
Jednostka prowadząca	Rektor -> 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		2.0		8.0	25
Cel przedmiotu	1. Zaznajomienie się z podłożem molekularnym przykładowych chorób dziedzicznych i nowotworowych; z głównymi kierunkami w leczeniu chorób genetycznie uwarunkowanych, 2. Poznanie przykładów chorób jedno- i wielogenowych w aspekcie klinicznym, molekularnym i diagnostycznym. 3. Zapoznanie z budową chromosomów człowieka ze szczególnym uwzględnieniem genów, których mutacje odpowiedzialne są za pojawienie się chorób dziedzicznych. 4. 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
	[BIOLMU2_W05] absolwent rozumie dynamiczny rozwój nauk biologicznych oraz zna nowe kierunki i dyscypliny badawcze	Ma wiedzę w zakresie aktualnie diskutowanych problemów związanych ze stosowaniem osiągnięć biologii w diagnostyce molekularnej chorób	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMU2_K07] systematycznej aktualizacji wiedzy biologicznej i informacji o jej praktycznych zastosowaniach	Analizuje wiedzę z zakresu genetyki, diagnostyki molekularnej i chorób uwarunkowanych genetycznie i potrafi wskazać jej praktyczne zastosowania	[SK4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMU2_K04] prawidłowej identyfikacji i rozstrzygania dylematów związanych z wykonywaniem zawodu biologa	Prawidłowo identyfikuje i rozstrzyga dylematy związane z wykorzystaniem zawodu biologa	[SK4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMU2_U02] biegle wykorzystywać literaturę naukową studiowanej specjalności biologicznej	Biegle wykorzystuje literaturę naukową w zakresie chorób genetycznych człowieka	[SU4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMU2_W04] pogłębioną wiedzę z zakresu wybranej specjalności nauk biologicznych	Dostrzega dynamiczny rozwój nauk biologicznych w obrębie takich dziedzin jak genomika i medycyna spersonalizowana oparta na wiedzy genetycznej	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMU2_U07] krytycznie konfrontować informacje biologiczne pochodzące z różnych źródeł i na tej podstawie wyciągać uzasadnione wnioski	Konfrontuje krytycznie informacje pochodzące z różnych dostępnych źródeł i wyciąga na tej podstawie uzasadnione wnioski	[SU1] wypowiedź ustna/rozmowa/ dyskusja [SU4] test/egzamin - ustny lub pisemny
Treści przedmiotu	1. Proces lionizacji i zaburzenia tego procesu, choroby sprzężone z płcią. 2. Degeneracja chromosomu Y i jej konsekwencje oraz choroby z nim sprzężone. 3. Budowa kariotypu ludzkiego charakterystyka kolejnych chromosomów. 4. Szeroki przegląd chorób jednogenowych - podłoże genowe, objawy, leczenie.		
Wymagania wstępne i dodatkowe	Podstawy genetyki człowieka - znajomość specyfiki genomu człowieka i metod stosowanych w genetyce człowieka; znajomość podstaw zaburzeń genetycznych; Genetyka człowieka - wiedza na temat odstępstw od dziedziczenia monogenowego; znajomość czynników komplikujących schematy dziedziczenia; umiejętność wskazania zastosowania metod genetycznych w praktyce.		
Sposoby i kryteria oceniania osiąganych efektów uczenia się	Sposób oceniania (składowe)	Próg zaliczeniowy	Składowa oceny końcowej
	egzamin pisemny	51.0%	100.0%
Zalecana lista lektur	Podstawowa lista lektur	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.	

	Uzupełniająca lista lektur	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.
	Adresy eZasobów	Adresy na platformie eNauczanie:
Przykładowe zagadnienia/ przykładowe pytania/ realizowane zadania	Pytanie 1 Cechy wrodzone to cechy: 1. pochodzące od rodziców 2. cechy genetyczne 3. rodzinne 4. obecne w chwili urodzenia Pytanie 2 Niewłaściwa segregacja chromosomów w mejozie nosi nazwę nondysjunkcji. Jeżeli nondysjunkcja wystąpi w I podziale mejotycznym to ostatecznie po II podziale powoduje powstawanie czterech komórek: 1. dwóch disomicznych oraz dwóch nullisomicznych 2. dwóch prawidłowych, jednej monosomicznej i jednej disomicznej 3. dwóch prawidłowych, dwóch monosomicznych 4. dwóch disomicznych, jednej prawidłowej, jedna nullisomicznej Pytanie 3 W chorobach genetycznych człowieka dziedziczonych w sposób autosomalny dominująca choroba: 1. występuje zwykle u heterozygot, zaś stan homozygotyczny dla genu dominującego występuje dużo rzadziej ponieważ w wielu przypadkach jest dla nich wadą letalną i prowadzi do śmierci na etapie rozwoju płodowego 2. występuje jedynie u homozygot 3. dotyka 75% potomstwa 4. stanowi małe ryzyko dla potomstwa i nie zależy od liczby posiadanych już dzieci Pytanie 4 Zmiany skórne w postaci plam koloru kawy z mlekiem, guzki nerwu wzrokowego, guzki Lisha obejmujące siatkówkę oka, padaczka, guzki w postaci nerwiaków lub nerwiakowłókniaków to objawy charakterystyczne dla: 1. Zespołu łamliwego chromosomu X 2. Mukopolisacharydozy typu II 3. Choroby Pompego 4. Neurofibromatozy	
Praktyki zawodowe w ramach przedmiotu	Nie dotyczy	

Dokument wygenerowany elektronicznie. Nie wymaga pieczęci ani podpisu.