

Karta przedmiotu

Nazwa i kod przedmiotu	Podstawy genetyki człowieka - wykład (Wykład), PG_00154264						
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		egzamin		
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	15.0	0.0	0.0	0.0	0.0	15
	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	15		2.0		33.0	50
Cel przedmiotu	Zapoznanie studentów z udziałem czynników genetycznych w etiopatogenezie chorób, z zasadami poradnictwa genetycznego przed- i pourodzeniowego. Poznanie i zrozumienie przez studentów zaburzeń wzoru dziedziczenia cech mendelowskich. Zaznajomienie się z problematyką epigenetycznej kontroli ekspresji genów, charakterystyką roli polimorfizmu genetycznego oraz dziedziczenia wielogenowego.						

Efekty uczenia się przedmiotu	Efekt kierunkowy	Efekt z przedmiotu	Sposób weryfikacji i oceny efektu
	[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
	[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
	[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_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
Treści przedmiotu	Mutacje chromosomowe człowieka. Najczęstsze zespoły genetyczne spowodowane mutacjami chromosomowymi. Zaburzenia wzoru dziedziczenia cech mendliowskich. Epigenetyczna kontrola ekspresji genów. Polimorfizm genetyczny. Choroby mitochondrialne. Dziedziczenie wielogenowe. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna. Teratogeneza i mutageneza. 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	50.0%	100.0%

Zalecana lista lektur	Podstawowa lista lektur	M.J. Bamshad, J.C. Carey, L.B. Jorde; Genetyka medyczna (red. M. Borowiec), 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.
	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		
Praktyki zawodowe w ramach przedmiotu	Nie dotyczy	

Dokument wygenerowany elektronicznie. Nie wymaga pieczęci ani podpisu.