

Karta przedmiotu

Nazwa i kod przedmiotu	Podstawy genetyki człowieka - wykład (Wykład), PG_00154456						
Kierunek studiów	Biologia (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		2.0		8.0	25
Cel przedmiotu	1. Wprowadzenie nowych pojęć z genetyki człowieka. 2. Poznanie i zrozumienie zaburzeń wzoru dziedziczenia cech mendelowskich. 3. Zaznajomienie się z problematyką epigenetycznej kontroli ekspresji genów. 4. Zapoznanie z metodologią diagnostyki prenatalnej i preimplantacyjnej. 5. Zrozumienie roli diagnostyki molekularnej w ocenie ryzyka chorób uwarunkowanych genetycznie. 6. Poznanie roli badania ludzkiego genomu w kryminalistyce i medycynie sądowej.						

Efekty uczenia się przedmiotu	Efekt kierunkowy	Efekt z przedmiotu	Sposób weryfikacji i oceny efektu
	[BIOLL3_W10] rozwój i obecny stan wiedzy oraz najnowsze trendy biologii, a także ich związek z innymi dyscyplinami przyrodniczymi	Absolwent dostrzega dynamiczny rozwój nauk biologicznych w obrębie takich dziedzin jak genomika i medycyna spersonalizowana oparta na wiedzy genetycznej.	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLL3_W14] podstawy teoretyczne metod doświadczalnych i najważniejsze techniki nauk biologicznych	Absolwent ma wiedzę w zakresie aktualnie dyskutowanych problemów związanych z bioetyką i stosowaniem osiągnięć biologii w diagnostyce molekularnej chorób.	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLL3_U03] pod kierunkiem opiekuna wykonywać proste zadania lub ekspertyzy badawcze typowe dla nauk biologicznych	Absolwent rozwiązuje zadania z zakresy genetyki człowieka oraz pod kierunkiem opiekuna wykonuje eksperymenty oparte na analizie ludzkiego genomu.	[SU4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLL3_U12] używać specjalistycznego dla biologii języka polskiego i obcego w sposób zrozumiały i przystępny tak dla specjalistów jak i osób spoza grona specjalistów	Absolwent biegle wykorzystuje literaturę naukową oraz słownictwo w zakresie genetyki człowieka.	[SU4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLL3_W02] budowę i właściwości makrocząsteczek biologicznych, mechanizmy molekularne szlaków metabolizmu podstawowego i przepływu informacji genetycznej oraz źródła zmienności organizmów; reguły dziedziczenia	Absolwent rozumie złożone zjawiska i procesy dotyczące dziedziczenia człowieka.	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLL3_K02] krytycznej samooceny własnych kompetencji oraz aktualizacji wiedzy i doskonalenia umiejętności	Absolwent analizuje wiedzę z zakresu genetyki człowieka i potrafi wskazać jej praktyczne zastosowania.	[SK4] test/egzamin - ustny lub pisemny
Treści przedmiotu	1. Genom ludzki 2. Dziedziczenie cech mendlowskich. 3. Polimorfizm genetyczny. 4. Choroby mitochondrialne. 5. Dziedziczenie wielogenowe. 6. Diagnostyka chorób genetycznych - zastosowanie metod molekularnych w diagnostyce chorób uwarunkowanych genetycznie. 7. Diagnostyka molekularna w medycynie sądowej i kryminalistyce. 8. Poradnictwo genetyczne.		
Wymagania wstępne i dodatkowe			
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	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 1/31W ludzkim genomie: • 99,9% sekwencji jest identycznych • 0,1% sekwencji powoduje, że osoba jest unikalna • najczęstszą zmianą polimorficzną jest zamiana cytozyny (C) z tyminą (T) • SNPs mogą występować zarówno w kodujących jak i niekodujących regionach genomu • wszystkie stwierdzenia są prawidłowe Pytanie 2/31Zespół genów danego osobnika to: • fenotyp • chromosom • genotyp • kod genetyczny Pytanie 3/31Genotyp od fenotypu różni się tym, że: • fenotyp odnosi się do instrukcji genetycznych zaś genotyp do ekspresji • genotyp odnosi się do instrukcji genetycznych zaś fenotyp do ekspresji • fenotyp jest zapisany w RNA a genotyp w DNA • fenotyp jest zapisany w DNA a genotyp w RNA
Praktyki zawodowe w ramach przedmiotu	Nie dotyczy

Dokument wygenerowany elektronicznie. Nie wymaga pieczęci ani podpisu.