

Karta przedmiotu

Nazwa i kod przedmiotu	Choroby genetyczne człowieka (Ćw. audytoryjne), PG_00154686						
Kierunek studiów	Biologia medyczna (O)						
Data rozpoczęcia studiów	październik 2024 r.	Rok akademicki realizacji przedmiotu			2025/2026		
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	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	0.0	15.0	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		3.0		7.0	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 genetycznych. 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
	[BIOLMEDMU2_W04] zna zasady planowania badań w oparciu o osiągnięcia nauk biologicznych i medycznych, zasady funkcjonowania sprzętu i aparatury stosowanej w badaniach z zakresu biologii medycznej oraz zasadę interpretowania zjawisk i procesów biologicznych opartego na danych empirycznych w pracy badawczej i działaniach praktycznych	Zna zasady planowania badań w oparciu o osiągnięcia nauk biologicznych i medycznych, zasady funkcjonowania sprzętu i aparatury stosowanej w badaniach z zakresu biologii medycznej oraz zasadę interpretowania zjawisk i procesów biologicznych opartego na danych empirycznych w pracy badawczej i działaniach praktycznych	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMEDMU2_U01] potrafi biegle, ale w krytyczny sposób, korzystać z literatury naukowej oraz baz danych niezbędnych w działalności z zakresu biologii medycznej i dyscyplin pokrewnych	Potrafi biegle, ale w krytyczny sposób, korzystać z literatury naukowej oraz baz danych niezbędnych w działalności z zakresu biologii medycznej i dyscyplin pokrewnych	[SU4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMEDMU2_K01] jest gotów do krytycznej oceny siebie, zespołów, w których pracuje oraz odbieranych treści	Jest gotów do krytycznej oceny siebie, zespołów w których pracuje oraz odbieranych treści	[SK1] wypowiedź ustna/rozmowa/ dyskusja [SK4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMEDMU2_W02] orientuje się w aktualnie dyskutowanych problemach dotyczących biologii medycznej oraz dyscyplin pokrewnych	Orientuje się w aktualnie dyskutowanych problemach dotyczących biologii medycznej oraz dyscyplin pokrewnych	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMEDMU2_W01] ma pogłębioną wiedzę z zakresu dziedzin i dyscyplin naukowych istotnych dla biologii medycznej i studiowanej specjalności oraz zna ich główne trendy rozwojowe	Ma pogłębioną wiedzę z zakresu dziedzin i dyscyplin naukowych istotnych dla biologii medycznej i studiowanej specjalności oraz zna ich główne trendy rozwojowe	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMEDMU2_K02] jest gotów do uznania znaczenia wiedzy w rozwiązywaniu problemów poznawczych i praktycznych oraz zasięgania opinii ekspertów w przypadku trudności z samodzielnym rozwiązaniem problemu	Uznaje znaczenie wiedzy w rozwiązywaniu problemów poznawczych i praktycznych oraz zasięga opinii ekspertów w przypadku trudności z samodzielnym rozwiązaniem problemu	[SK4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMEDMU2_K07] jest gotów do formułowania opinii dotyczących różnych aspektów działalności zawodowej	Jest gotów do formułowania opinii dotyczących różnych aspektów działalności zawodowej	[SK4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMEDMU2_U06] zna i stosuje angielskojęzyczne słownictwo specjalistyczne z zakresu nauk biologicznych i medycznych w codziennym działaniu zawodowym/naukowym	Zna i stosuje angielskojęzyczne słownictwo specjalistyczne z zakresu nauk biologicznych i medycznych w codziennym działaniu zawodowym/naukowym	[SU4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMEDMU2_U02] potrafi planować i przeprowadzać eksperymenty i pomiary w oparciu o zaawansowane techniki i narzędzia badawcze, umie interpretować uzyskane wyniki i wyciągać wnioski	Potrafi planować i przeprowadzać eksperymenty i pomiary w oparciu o zaawansowane techniki i narzędzia badawcze, umie interpretować uzyskane wyniki i wyciągać wnioski	[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, geny w chromosomie Y i choroby z nim sprzężone. 3. Budowa kariotypu ludzkiego charakterystyka kolejnych chromosomów. 4. Szeroki przegląd chorób jednogenowych - podłoże genetyczne, 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
	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, 202 J.M. Connor, M.A. Ferguson-Smith: Podstawy genetyki medycznej. PZWL	

	Uzupełniająca lista lektur	EPIGENETYKA, John C. Lucchesi, PWN, 2021 GENETYKA MEDYCZNA I MOLEKULARNA, Jerzy Bal, 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	Pytanie 1/31 Kryteria kliniczne uzasadniające podejrzenie choroby genetycznej u dziecka to: • późnienie rozwoju psychoruchowego, niepełnosprawność intelektualna • występowanie w okresie noworodkowym i niemowlęcym trudności w karmieniu, zaburzeń łaknienia • zaburzenia dojrzewania płciowego, pierwotny brak miesiączki • wszystkie z wymienionych Pytanie 2/31 Cechy wrodzone to cechy: • pochodzące od rodziców • cechy genetyczne • rodzinne • obecne w chwili urodzenia Pytanie 3/31 Niewłaściwa segregacja chromosomów w mejozie nosi nazwę nondysjunkcji. Jeżeli nondysjunkcja wystąpi w I podziale mejozy to ostatecznie po II podziale powoduje powstawanie czterech komórek: • Dwóch disomicznych oraz dwóch nullisomicznych • dwóch prawidłowych, jednej monosomicznej i jednej disomicznej • dwóch prawidłowych, dwóch monosomicznych • dwóch disomicznych, jednej prawidłowej, jedna nullisomicznej Pytanie 4/31 W chorobach genetycznych człowieka dziedziczonych w sposób autosomalny dominująca choroba występuje u: • Heterozygot, a stan homozygot dla genu dominującego występuje dużo rzadziej ponieważ często jest dla nich wadą letalną i prowadzi do śmierci na etapie rozwoju płodowego • Jedynie homozygot • Dotyka 75% potomstwa • Stanowi małe ryzyko dla potomstwa, i nie zależy od liczby posiadanych już dzieci	
Praktyki zawodowe w ramach przedmiotu	Nie dotyczy	

Dokument wygenerowany elektronicznie. Nie wymaga pieczęci ani podpisu.