

Karta przedmiotu

Nazwa i kod przedmiotu	Genetyka człowieka (Wykład), PG_00154714						
Kierunek studiów	Biologia (O)						
Data rozpoczęcia studiów	październik 2024 r.	Rok akademicki realizacji przedmiotu			2024/2025		
Poziom kształcenia	II stopnia	Grupa zajęć			Grupa zajęć obowiązkowych z zakresu kierunku studiów Grupa zajęć fakultatywnych Grupa zajęć powiązanych z prowadzonymi badaniami naukowymi w dziedzinie nauki związanej z kierunkiem - profil ogólnoakademicki		
Forma studiów	stacjonarne	Sposób realizacji			na uczelni		
Rok studiów	1	Język wykładowy			polski		
Semestr studiów	2	Liczba punktów ECTS			3.0		
Profil kształcenia	ogólnoakademicki	Forma zaliczenia			egzamin		
Jednostka prowadząca							
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	30.0	0.0	0.0	0.0	0.0	30
	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	30		4.0		41.0	75
Cel przedmiotu	<ol style="list-style-type: none"> 1. Wprowadzenie nowych pojęć z zakresu genetyki człowieka. 2. Poznanie i zrozumienie zaburzeń wzoru dziedziczenia cech mendlowskich, cech wielogenowych. 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 7. Poznanie roli czynników mogących skomplikować schematy dziedziczenia 						

Efekty uczenia się przedmiotu	Efekt kierunkowy	Efekt z przedmiotu	Sposób weryfikacji i oceny efektu
	[BIOLMU2_W05] dynamiczny rozwój nauk biologicznych oraz nowe kierunki i dyscypliny badawcze	Dostrzega dynamiczny rozwój nauk biologicznych w obrębie takich dziedzin jak genomika i medycyna spersonalizowana oparta na wiedzy genetycznej; Ma wiedzę w zakresie aktualnie dyskutowanych problemów związanych z bioetyką i stosowaniem osiągnięć biologii w diagnostyce molekularnej chorób	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMU2_K04] prawidłowej identyfikacji i rozstrzygnięcia dylematów związanych z wykonywaniem zawodu biologa	Prawidłowo identyfikuje i rozstrzyga dylematy związane z wykorzystaniem zawodu biologa	[SK4] 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 na temat genetyki człowieka pochodzące z różnych dostępnych źródeł i wyciąga na tej podstawie uzasadnione wnioski	[SU1] wypowiedź ustna/rozmowa/ dyskusja [SU4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMU2_U02] biegle wykorzystywać literaturę naukową studiowanej specjalności biologicznej	Biegle wykorzystuje literaturę naukową w zakresie genetyki człowieka	[SU4] test/egzamin - ustny lub pisemny
	[BIOLMU2_W04] pogłębioną wiedzę z zakresu wybranej specjalności nauk biologicznych	Dysponuje pogłębioną wiedzą z zakresu genetyki człowieka	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny
[BIOLMU2_K07] systematycznej aktualizacji wiedzy biologicznej i informacji o jej praktycznych zastosowaniach	Analizuje wiedzę z zakresu genetyki i potrafi wskazać jej praktyczne zastosowania	[SK1] wypowiedź ustna/rozmowa/ dyskusja [SK4] test/egzamin - ustny lub pisemny	
Treści przedmiotu	<ol style="list-style-type: none"> Zaburzenia wzoru dziedziczenia cech mendlowskich. Epigenetyczna kontrola ekspresji genów. Polimorfizm genetyczny. Choroby mitochondrialne. Dziedziczenie wielogenowe. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna. Teratogeneza i mutageneza. Diagnostyka chorób genetycznych - zastosowanie metod molekularnych w diagnostyce chorób uwarunkowanych genetycznie. Diagnostyka molekularna w medycynie sądowej i kryminalistyce. Poradnictwo genetyczne. 		
Wymagania wstępne i dodatkowe	Podstawowa wiedza z zakresu genetyki człowieka i chorób genetycznych. Znajomość specyfiki genomu człowieka i metod stosowanych w genetyce człowieka; znajomość podstaw zaburzeń genetycznych		
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	<ol style="list-style-type: none"> Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, Genetyka medyczna, red. wyd. polskiego Maciej Borowiec, wydanie 6, Edra Urban&Partner, 2021. Genetyka medyczna i molekularna, red. J. Bal, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2017. Tobias E. S., Connor M., Ferguson-Smith M., Genetyka medyczna, red. wyd. pol. A. Latos-Bieleńska, Warszawa, PZWL Wydawnictwo Lekarskie, 2013. Lucchesi JC. Epigenetyka. PWN, Warszawa, 2022. Drewa G, Ferenc T. Genetyka medyczna, Wrocław, 2011. 	

	Uzupełniająca lista lektur	<p>1. Fletcher H, Hickey I, Krótkie wykłady: Genetyka, PZWL 2021.</p> <p>2. Węgleński P. Genetyka molekularna, wydanie VI, PWN, 2020.</p> <p>3. Genetyka kliniczna nowotworów, red. J. Lubiński, Szczecin, Print Group, 2018.</p> <p>4. Medycyna personalizowana, red. A. Fronczak, Warszawa, Oficyna Wydawnicza Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, 2016.</p> <p>5. Brown T. A., Genomy, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2019.</p>
	Adresy eZasobów	Adresy na platformie eNauczanie:
Przykładowe zagadnienia/ przykładowe pytania/ realizowane zadania	<p>Pytanie 1/37 Sugeruje się, że schizofrenia może charakteryzować się znacznie ostrzejszymi objawami i pojawianiem się w wcześniejszym wieku w kolejnych generacjach w rodzinie dotkniętej tą chorobą. W genetyce zjawisko takie tłumaczone jest:</p> <ul style="list-style-type: none"> • dwu-uderzeniowym modelem • imprintingiem • opóźnieniem wieku pojawienia się choroby • antycypacją • wzrastającą liczbą mutagenów w kolejnych następujących po sobie generacjach <p>Pytanie 2/37 Wszystkie poniższe stwierdzenia dotyczące wzoru dziedziczenia choroby recesywnej związanej z X są prawdziwe za wyjątkiem jednego. Wskaż je:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. częstość występowania choroby jest znacząco wyższa u mężczyzn w stosunku do kobiet 2. zmutowany gen jest przenoszony z chorego ojca na wszystkie jego córki 3. zmutowany gen nigdy nie jest przekazywany z ojca na syna 4. potomkowie mężczyźni nosicielek kobiet mają 50% szansę być chorymi 5. potomstwo żeńskie nosicielek matek ma 50% szansę być chorymi <p>Pytanie 3/37 Które z poniższych zdań określa zjawisko penetracji genu?</p> <ul style="list-style-type: none"> • częstość z jaką dominujący lub homozygotycznie recesywny allel genu ujawnia się fenotypowo • sposób wyrażania [ekspresja] cech fenotypowych charakteryzujących osobnika, u którego wystąpiła mutacja. • wyraża się odsetkiem osób, które mają zmutowany allel i kliniczne cechy choroby, czyli wyraża się stosunkiem osób z objawami choroby i osób z allelem choroby w stosunku do wszystkich z allelem choroby • wszystkie opisy definiują zjawisko penetracji genu • żadne ze zdań nie odnosi się do zjawiska penetracji genu <p>Pytanie 4/37 Zapis kariotypu mężczyzny z zespołem Downa:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 48, XXY, +21 • 46, XY, +21 • 47, XY, +21 • 47, XX, +21 	
Praktyki zawodowe w ramach przedmiotu	Nie dotyczy	

Dokument wygenerowany elektronicznie. Nie wymaga pieczęci ani podpisu.