Uniwersytet Gdański

Karta przedmiotu

Nazwa i kod przedmiotu	Genetyka i choroby genetyczne człowieka (Ćw. laboratoryjne), PG_00193545		
Kierunek studiów	Bioinformatyka (O)		
Data rozpoczęcia studiów	październik 2026 r.	Rok akademicki realizacji przedmiotu	2028/2029
Poziom kształcenia	I stopnia - licencjackie	Grupa zajęć	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	3	Język wykładowy	polski
Semestr studiów	6	Liczba punktów ECTS	3.0
Profil kształcenia	ogólnoakademicki	Forma zaliczenia	zaliczenie
Jednostka prowadząca	Rektor -> Wydział Biologii -> Katedra Biologii i Genetyki Medycznej		
Imię i nazwisko wykładowcy (wykładowców)	Odpowiedzialny za przedmiot	dr Marta Moskot	
	Prowadzący zajęcia z przedmiotu		

Formy zajęć							
	Forma zajęć	Wykład	Ćwiczenia	Laboratorium	Projekt	Seminarium	RAZEM
	Liczba godzin zajęć	0.0	0.0	30.0	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	0.0	45.0	75

Cel przedmiotu	Zapoznanie się z kariotypem człowieka ze szczególnym uwzględnieniem lokalizacji genów, których mutacje powiązane są z chorobami dziedzicznymi, zaburzeń wzoru dziedziczenia cech mendlowskich, cech wielogenowych oraz epigenetycznej kontroli ekspresji genów w diagnostyce molekularnej do oceny ryzyka chorób człowieka uwarunkowanych genetycznie, oraz z metodami badania genomu ludzkiego w medycynie sądowej i kryminalistyce.

Efekty uczenia się przedmiotu

Efekt kierunkowy	Efekt z przedmiotu	Sposób weryfikacji i oceny efektu
[BIOINL3_W02] Ma zaawansowaną wiedzę z nauk ścisłych i przyrodniczych niezbędną do zrozumienia podstaw funkcjonowania organizmów żywych	Student dysponuje zaawansowaną wiedza z zakresu genetyki człowieka. Zna mechanizmy molekularne przekazywania informacji genetycznej i ekspresji genów. Zna genetyczne podłoże chorób człowieka.	[SW1] wypowiedź ustna/rozmowa/ dyskusja [SW2] prezentacja/projekt/referat/ raport [SW3] opracowanie tekstowe/ praca pisemna
[BIOINL3_U02] Potrafi zastosować wiedzę z nauk przyrodniczych i ścisłych do formułowania, analizowania i rozwiązywania problemów związanych z bioinformatyką	Student rozumie aktualne problemy związane z bioetyką. Zna prawne, organizacyjne i etyczne uwarunkowania prowadzenia badan genetycznych człowieka. Analizuje wiedzę z zakresu genetyki i potrafi wskazać jej praktyczne zastosowania w życiu człowieka.	[SU1] wypowiedź ustna/rozmowa/ dyskusja [SU2] prezentacja/projekt/referat/ raport [SU3] opracowanie tekstowe/ praca pisemna
[BIOINL3_K03] Posiada świadomość i zrozumienie zagrożeń oraz dylematów, w tym dylematów etycznych, związanych z prowadzeniem badań naukowych oraz wprowadzaniem zaawansowanych technologii; rozumie i docenia znaczenie własności intelektualnej; postępuje etycznie	Student potrafi analizować publikacje naukowe z zakresu genetyki człowieka pod kątem ich wykorzystania do formułowania i rozwiązywania problemów związanych z bioinformatyką. Potrafi krytycznie analizować informacje na temat genetyki człowieka z różnych dostępnych źródeł.	[SK1] wypowiedź ustna/rozmowa/ dyskusja

Treści przedmiotu

Zapoznanie się z kariotypem człowieka ze szczególnym uwzględnieniem lokalizacji genów, których mutacje powiązane są z chorobami dziedzicznymi, zaburzeń wzoru dziedziczenia cech mendlowskich, cech wielogenowych oraz epigenetycznej kontroli ekspresji genów w diagnostyce molekularnej do oceny ryzyka chorób człowieka uwarunkowanych genetycznie, oraz z metodami badania genomu ludzkiego w medycynie sądowej i kryminalistyce.

Wymagania wstępne i dodatkowe

Student po ukończeniu przedmiotów obowiązkowych w pierwszych trzech semestrach posiada wiedze i umiejętności kwalifikujące go do uczestnictwa i zaliczenia przedmiotu

Sposoby i kryteria oceniania osiąganych efektów uczenia się

Sposób oceniania (składowe)	Próg zaliczeniowy	Składowa oceny końcowej
Kolokwium	51.0%	60.0%
Zadania	51.0%	40.0%

Zalecana lista lektur

Podstawowa lista lektur	Friedman J.M. Dill F.J. Hayden M.R. McGillivray B.C. Genetyka Urban and Partner, 2000
Uzupełniająca lista lektur	Bradley J.T. Johnson D.R. Pober B.R. Genetyka medyczna. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2008
Adresy eZasobów	

Przykładowe zagadnienia/ przykładowe pytania/ realizowane zadania	1. Budowa kariotypu ludzkiego charakterystyka kolejnych chromosomów. 2. Polimorfizm genetyczny. 3. Zaburzenia wzoru dziedziczenia cech mendlowskich. 4. Dziedziczenie wielogenowe. 5. Epigenetyczna kontrola ekspresji genów. 6. Teratogeneza i mutageneza. 7. Klasyfikacja chorób genetycznych człowieka. 8. Przegląd chorób jednogenowych - podłoże genowe, objawy, leczenie. 9. Proces lionizacji i zaburzenia tego procesu choroby sprzężone z chromosomem X. 10. Degeneracja chromosomu Y i jej konsekwencje zaburzenia związane z mutacjami chromosomu Y. 11. Choroby mitochondrialne. 12. Diagnostyka prenatalna i pre-implantacyjna. 13. Diagnostyka chorób genetycznych - zastosowanie metod molekularnych w diagnostyce chorób uwarunkowanych genetycznie. 14. Diagnostyka molekularna w medycynie sądowej i kryminalistyce. 14. Poradnictwo genetyczne.
Praktyki zawodowe w ramach przedmiotu	Nie dotyczy

Dokument wygenerowany elektronicznie. Nie wymaga pieczęci ani podpisu.