

Choroby genetyczne człowieka - opis przedmiotu

Informacje ogólne	
Nazwa przedmiotu	Choroby genetyczne człowieka
Kod przedmiotu	13.1-WB-Biol2P-ChGen-S19
Wydział	Wydział Nauk Biologicznych
Kierunek	Biologia
Profil	ogólnoakademicki
Rodzaj studiów	pierwszego stopnia z tyt. licencjata
Semestr rozpoczęcia	semestr zimowy 2020/2021

Informacje o przedmiocie	
Semestr	5
Liczba punktów ECTS do zdobycia	2
Typ przedmiotu	obowiązkowy
Język nauczania	polski
Sylabus opracował	- dr Renata Grochowalska - dr hab. inż. Dżamila Bogusławska, prof. UZ

Formy zajęć					
Forma zajęć	Liczba godzin w semestrze (stacjonarne)	Liczba godzin w tygodniu (stacjonarne)	Liczba godzin w semestrze (niestacjonarne)	Liczba godzin w tygodniu (niestacjonarne)	Forma zaliczenia
Wykład	15	1	-	-	Zaliczenie na ocenę
Laboratorium	15	1	-	-	Zaliczenie na ocenę

Cel przedmiotu

Celem przedmiotu jest zapoznanie studentów z uwarunkowaniami genetycznymi oraz z różnorodnością chorób dziedzicznych.

Wymagania wstępne

Znajomość podstaw z zakresu genetyki i biochemii.

Zakres tematyczny

Wykład: Uwarunkowania genetyczne chorób dziedzicznych. Autosomalne aberracje chromosomowe (np. zespół Downa, Edwardsa i inne). Abberacje chromosomów płciowych (np. zespół Klinefeltera,Turnera i inne) . Choroby uwarunkowane jednogenowo dziedziczone autosomalnie (choroba Huntingtona, zespół łamliwego chromosomu X, rdzeniowy zanik mięśni, mukowiscydoza). Choroby uwarunkowane jednogenowo z genami sprzężonymi z chromosomem X (hemofilia, dystrofie mięśniowe Duchennea i Beckera, zespół Retta). Choroby uwarunkowane wielogenowo/wieloczynnikowo (choroba Alzheimera,cukrzyca insulinozależna typu1) . Choroby genomu mitochondrialnego. Nowotwory dziedziczne. Poradnictwo genetyczne.

Laboratorium: Zasady pobierania i zabezpieczania krwi do badań genetycznych. Diagnostyka chorób jednogenowych. Analiza wzoru dziedziczenia wybranych znanych mutacji skutkujących fenotypem dziedzicznych schorzeń człowieka. Izolacja DNA/RNA, PCR, elektroforeza w żelu agarozowym, detekcja, sekwencjonowanie metodą Sangera. Analiza wyników sekwencjonowania. Zasady prowadzenia eksperymentów medycznych na człowieku. Komisja bioetyczna.

Metody kształcenia

Wykład - podająca (w formie prezentacji multimedialnej) oraz pogadanka

Laboratorium - metoda podająca: pogadanka na temat stosowanych metod analitycznych, analiza wyników doświadczeń - metoda praktyczna : laboratoryjna, praca analityczna z wykorzystaniem wybranych metod badawczych.

Efekty uczenia się i metody weryfikacji osiągania efektów uczenia się

Opis efektu	Symbol e efektów	Metody weryfikacji	Forma zajęć
student zna genetyczne uwarunkowania chorób dziedzicznych, różnorodność chorób genetycznych człowieka oraz podstawy poradnictwa genetycznego	K_W01 K_W21	zaliczenie - ustne, opisowe, testowe i inne	Wykład
Potrafi identyfikować jednogenowe mutacje punktowe i interpretować wyniki badań	K_U06 K_U12 K_U16 K_U17 K_U18	- bieżąca kontrola na zajęciach - wykonanie sprawozdań laboratoryjnych	Laboratorium

Opis efektu	Symbole efektów	Metody weryfikacji	Forma zajęć
wykorzystać praktycznie wiedzę z zakresu prawodawstwa w zakresie badań z wykorzystaniem materiału genetycznego	• K_U09	• bieżąca kontrola na zajęciach • zaliczenie - ustne, opisowe, testowe i inne	• Laboratorium
korzysta ze źródeł literaturowych w języku polskim i angielskim, z zasobów elektronicznych	• K_U02 • K_U03 • K_U04	• zaliczenie - ustne, opisowe, testowe i inne	• Wykład • Laboratorium
student jest gotów do uznania znaczenia zdobytej wiedzy z zakresu chorób genetycznych człowieka	• K_K02	• zaliczenie - ustne, opisowe, testowe i inne	• Wykład

Warunki zaliczenia

Wykład - Warunkiem zaliczenia jest uczestnictwo w zajęciach, uzyskanie pozytywnej oceny z zaliczenia końcowego, ocena pozytywna powyżej 60% uzyskanych punktów

Laboratorium - warunkiem zaliczenia jest obecność i aktywność na zajęciach, uzyskanie pozytywnej oceny z kolokwium i sprawozdań z ćwiczeń laboratoryjnych. Ocena końcowa to średnia arytmetyczna ocen częściowych.

Literatura podstawowa

1. Bal J., Genetyka medyczna i molekularna,PWN, Warszawa 2017
2. Drewa G., Ferenc T., Genetyka medyczna, Elsevier Urban&Partner, Wrocław 2011
3. Boczkowski K., Zarys genetyki medycznej, PZWL, Warszawa 1985

Literatura uzupełniająca

Uwagi

Zmodyfikowane przez dr Renata Grochowalska (ostatnia modyfikacja: 24-04-2020 11:30)

Wygenerowano automatycznie z systemu SylabUZ