

# Choroby genetyczne człowieka - opis przedmiotu

| Informacje ogólne   |                                            |
|---------------------|--------------------------------------------|
| Nazwa przedmiotu    | Choroby genetyczne człowieka               |
| Kod przedmiotu      | 13.1-WB-Biol2P-ChGen-S19                   |
| Wydział             | <a href="#">Wydział Nauk Biologicznych</a> |
| Kierunek            | Biologia                                   |
| Profil              | ogólnoakademicki                           |
| Rodzaj studiów      | pierwszego stopnia z tyt. licencjata       |
| Semestr rozpoczęcia | semestr zimowy 2022/2023                   |

| Informacje o przedmiocie        |                                                                                                                           |
|---------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Semestr                         | 5                                                                                                                         |
| Liczba punktów ECTS do zdobycia | 2                                                                                                                         |
| Typ przedmiotu                  | obowiązkowy                                                                                                               |
| Język nauczania                 | polski                                                                                                                    |
| Sylabus opracował               | <ul style="list-style-type: none"><li>dr Renata Grochowalska</li><li>dr hab. inż. Dżamila Bogusławska, prof. UZ</li></ul> |

| 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 | <ul style="list-style-type: none"><li><a href="#">K_W01</a></li><li><a href="#">K_W21</a></li></ul>                                                                                           | <ul style="list-style-type: none"><li>zaliczenie - ustne, opisowe, testowe i inne</li></ul>                                | <ul style="list-style-type: none"><li>Wykład</li></ul>       |
| Potrafi identyfikować jednogenowe mutacje punktowe i interpretować wyniki badań                                                              | <ul style="list-style-type: none"><li><a href="#">K_U06</a></li><li><a href="#">K_U12</a></li><li><a href="#">K_U16</a></li><li><a href="#">K_U17</a></li><li><a href="#">K_U18</a></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>bieżąca kontrola na zajęciach</li><li>wykonanie sprawozdań laboratoryjnych</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>Laboratorium</li></ul> |

| Opis efektu                                                                                                    | Symbol e efektów                                                              | Metody weryfikacji                                                               | Forma zajęć                |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|
| wykorzystać praktycznie wiedzę z zakresu prawodawstwa w zakresie badań z wykorzystaniem materiału genetycznego | • <a href="#">K_U09</a>                                                       | • bieżąca kontrola na zajęciach<br>• zaliczenie - ustne, opisowe, testowe i inne | • Laboratorium             |
| korzysta ze źródeł literaturowych w języku polskim i angielskim, z zasobów elektronicznych                     | • <a href="#">K_U02</a><br>• <a href="#">K_U03</a><br>• <a href="#">K_U04</a> | • zaliczenie - ustne, opisowe, testowe i inne                                    | • Wykład<br>• Laboratorium |
| student jest gotów do uznania znaczenia zdobytej wiedzy z zakresu chorób genetycznych człowieka                | • <a href="#">K_K02</a>                                                       | • 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 cząstkowych.

## 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 Anna Wróblewska-Kurdyk (ostatnia modyfikacja: 15-04-2022 11:40)

Wygenerowano automatycznie z systemu SylabUZ