

Genetyka człowieka - opis przedmiotu

Informacje ogólne	
Nazwa przedmiotu	Genetyka człowieka
Kod przedmiotu	13.9-WB-BMD-GCz-W-S14_pNadGenFTKWB
Wydział	Wydział Nauk Biologicznych
Kierunek	Biologia / Biologia molekularna
Profil	ogólnoakademicki
Rodzaj studiów	drugiego stopnia z tyt. magistra
Semestr rozpoczęcia	semestr zimowy 2022/2023

Informacje o przedmiocie	
Semestr	2
Liczba punktów ECTS do zdobycia	7
Typ przedmiotu	obowiązkowy
Język nauczania	polski
Sylabus opracował	- dr hab. Katarzyna Baldy-Chudzik, prof. UZ - dr Sylwia Andrzejczak-Grządko

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	20	1,33	-	-	Egzamin
Laboratorium	30	2	-	-	Zaliczenie na ocenę

Cel przedmiotu

Celem zajęć jest nabycie przez studenta aktualnej wiedzy odnośnie poznania i funkcjonowania genomu człowieka. Poznanie zasad dziedziczenia i typów dziedziczenia u człowieka. Poszerzenie wiedzy o zmienności mutacyjnej i polimorfizmach. Omówienie defektów genomu jądrowego i genomu mitochondrialnego. Przedstawienie podstawowych zagadnień z zakresu immunogenetyki. Zapoznanie studenta z podstawowymi zagadnieniami poradnictwa genetycznego i profilaktyki w chorobach dziedzicznych oraz z aktualnym stanem wiedzy odnośnie podłoża chorób nowotworowych. Przedyskutowanie prawnych aspektów badań genetycznych na ludzkim genomie. W ramach zajęć laboratoryjnych student poznaje podstawowe zasady bezpiecznej pracy w laboratorium typu biologii molekularnej. Poznaje wybrane techniki molekularne stosowane w diagnostyce człowieka. Nabywa wiedzę o ogólnie przyjętych zasadach krytycznej analizy i interpretacji wyników przeprowadzonych analiz. Doskonalą umiejętności pracy w zespole.

Wymagania wstępne

Znajomość biologii, chemii, biochemii i genetyki ogólnej na poziomie studiów I stopnia kierunku przyrodniczego.

Zakres tematyczny

Wykład Genom człowieka: pojęcie genomiki, struktura genomu, kariotyp. Zasady dziedziczenia: typy dziedziczenia, rodzicielskie piętno genomowi. Zmienność i dziedziczność: mutacje, polimorfizm, relacje genotyp-fenotyp. Choroby dziedziczne: defekty genomu jądrowego, defekty genomu mitochondrialnego. Podstawy immunogenetyki człowieka – Główny Układ Zgodności Tkankowej i inne układy antygenowe komórek krwi. Zmienność populacyjna u człowieka. Poradnictwo genetyczne i profilaktyka w chorobach dziedzicznych. Choroby nowotworowe- podłoże molekularne i diagnostyka oraz swoiste aberacje chromosomowe. Prognozowanie i leczenie chorób genetycznie uwarunkowanych. Prawo, a dylematy współczesnej genetyki. Analiza DNA w medycynie sądowej.

Zajęcia laboratoryjne: Analiza tetrad u drożdży *Saccharomyces cerevisiae* jako modelowy przykład rekombinacji mejotycznej. Analiza chromosomów metafazalnych w mikroskopie świetlnym. Wykrywanie chromatyny płciowej – ciało Barra. Określanie polimorfizmu genomowego w populacji ludzkiej – identyfikacja alleli sekwencji repetytywnych rodziny Alu. Identyfikacja płci metodą PCR z wykorzystaniem starterów dla homologicznych sekwencji występujących na chromosomach X i Y. Typowanie antygenów Głównego Kompleksu Zgodności Tkankowej (MHC) na przykładzie HLA klasy I.

Metody kształcenia

Podająca – wykład tradycyjny w formie prezentacji multimedialnej,

Praktyczna - ćwiczenia laboratoryjne z wykorzystaniem mikroskopów i aparatury do badań molekularnych

Efekty uczenia się i metody weryfikacji osiągnięcia efektów uczenia się

Opis efektu	Symbole efektów	Metody weryfikacji	Forma zajęć
-------------	-----------------	--------------------	-------------

Opis efektu	Symbole efektów	Metody weryfikacji	Forma zajęć
Stosuje zaawansowane techniki molekularne właściwe dla diagnostyki człowieka, planuje i wykonuje zadania pod kierunkiem opiekuna naukowego	K_W08	- kolokwium - obserwacja i ocena aktywności na zajęciach	- Wykład - Laboratorium
Rozumie złożone zjawiska związane z procesem realizacji informacji genetycznej u człowieka, konsekwentnie stosuje zasadę ścisłego, opartego na danych empirycznych, interpretowania zjawisk dziedziczenia	K_W01	- egzamin - ustny, opisowy, testowy i inne - kolokwium	- Wykład - Laboratorium
Ma pogłębioną wiedzę z zakresu genetyki człowieka i w zakresie aktualnie diskutowanych w literaturze naukowej problemów związanych z funkcjonowaniem zasad dziedziczenia u człowieka	K_W05 K_U07	- egzamin - ustny, opisowy, testowy i inne - kolokwium - obserwacja i ocena aktywności na zajęciach	- Wykład - Laboratorium
Stosuje metody statystyczne do analizy danych	K_W10 K_U01	- kolokwium - obserwacja i ocena aktywności na zajęciach	Laboratorium
Rozumie potrzebę uczenia się przez całe życie, potrafi współdziałać i pracować w grupie, rozumie potrzebę systematycznego zapoznawania się z czasopismami naukowymi związanymi z problematyką genetyki człowieka	K_U04 K_K02 K_K07 K_K09	- kolokwium - obserwacja i ocena aktywności na zajęciach	Laboratorium

Warunki zaliczenia

Wykład - egzamin końcowy, do którego student jest dopuszczany na podstawie uprzedniego zaliczenia ćwiczeń laboratoryjnych. Egzamin przeprowadzony w formie pisemnej - test składający się z 50 pytań zamkniętych i otwartych. Czas trwania 90 minut. Ocena pozytywna – od 60% uzyskanych punktów spośród możliwych do zdobycia.

Ćwiczenia laboratoryjne - warunkiem zaliczenia jest uzyskanie pozytywnych ocen ze wszystkich ćwiczeń laboratoryjnych, przewidzianych do realizacji w ramach programu laboratorium. Ocenie podlegają: testy sprawdzające wiedzę (zamknięte i otwarte) tj. kolokwia – ocena pozytywna powyżej 60% uzyskanych punktów, obecność i aktywny udział w ćwiczeniach.

Ocena końcowa z zajęć laboratoryjnych - to średnia arytmetyczna ocen cząstkowych.

Literatura podstawowa

1. A. Sadowska-Chudy, G. Dąbrowska, A. Goc, "Genetyka ogólna. Skrypt do ćwiczeń dla studentów biologii", Wydawnictwo Uniwersytetu Mikołaja Kopernika, Toruń 2004
2. Turner P.C., McLennan, A.G., Bates A.d., White M.R.H. "Biologia molekularna. Krótkie wykłady" Wydawnictwo Naukowe PWN, Wa-wa 2004
3. Bal J. "Badania molekularna i cytogenetyczne w medycynie", PWN, 1998
4. Brown T.A., Genomy PWN 2010

Literatura uzupełniająca

1. G. Drewa, T. Ferenc; Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów, PWN, 2011

Uwagi

Zmodyfikowane przez dr Katarzyna Dancewicz (ostatnia modyfikacja: 20-04-2022 14:18)

Wygenerowano automatycznie z systemu SylabUZ