KARTA KURSU (realizowanego w specjalności)

Biologia laboratoryjna studia niestacjonarne 2023/2024

(nazwa specjalności)

Nazwa	Choroby genetyczne człowieka
Nazwa w j. ang.	Human genetic diseases

Koordynator	dr hab. prof. UKEN Andrzej Kornaś	Zespół dydaktyczny
		dr hab. prof. UKEN Andrzej Kornaś dr Jakub Oliwa
Punktacja ECTS*	2	

Opis kursu (cele kształcenia)

Charakterystyka podłoża molekularnego i objawów wybranych chorób monogenowych u człowieka, dziedziczonych autosomalnie dominująco i recesywnie. Omówienie przyczyn powstawania aberracji chromosomowych i charakterystyka wybranych zespołów genetycznych o podłożu zmian strukturalnych i liczbowych chromosomów u człowieka.
Omówienie dziedziczenia cech przekazywanych przez matkę i rozumienie związku z genomem mitochondrialnym - przedstawienie skutków defektu genomu mitochondrialnego.
Charakterystyka udziału czynników genetycznych w kształtowaniu się cech wieloczynnikowych.
Zaznajomienie z molekularnym podłożem chorób nowotworowych. Przedstawienie możliwości prognozowania i leczenia chorób genetycznie uwarunkowanych u człowieka.

Efekty uczenia się

	Efekt uczenia się dla kursu	Odniesienie do efektów kierunkowych
Wiedza	W01 Objaśnia czym zajmuje się medycyna molekularna.	K_W03
	W02 Na wybranych przykładach charakteryzuje molekularne podłoże i objawy chorób jednogenowych u człowieka, dziedziczonych autosomalnie i sprzężonych z płcią o podłożu recesywnym i dominującym.	K_W01; K_W07
	W03 Charakteryzuje przyczyny powstawania aberracji chromosomowych.	K_W01; K_W07
	W04 Wyjaśnia skutki uszkodzenia genomu mitochondrialnego.	K_W07
	W05 Objaśnia progowy model dziedziczenia wieloczynnikowego.	K_W07
	W06 Opisuje podłoże molekularne chorób nowotworowych.	KW_01; K_W03; K_W07
	W07 Charakteryzuje badania prenatalne i aspekty etyczne z nimi związane.	K_W02
	W08 Opisuje możliwości leczenia i prognozowania chorób genetycznie uwarunkowanych.	K_W02

	Efekt uczenia się dla kursu	Odniesienie do efektów kierunkowych
Umiejętności	U01 Wykorzystuje zdobytą wiedzę do wskazania genetycznego podłoża chorób genetycznych i nowotworowych u człowieka.	K_U03; K_U10
	U02 Wykorzystuje zdobytą wiedzę do wnioskowania.	K_U10
	U03 Samodzielnie wyszukuje i korzysta z dostępnych źródeł informacji biologicznej.	K_U10

	Efekt uczenia się dla kursu	Odniesienie do efektów kierunkowych
Kompetencje społeczne	K01 Ma świadomość korzystania z uznanych źródeł informacji naukowej.	K_K01; K_K07
	K02 Charakteryzuje się empatią, refleksyjnością oraz postawami prospołecznymi.	K_K02

Organizacja													
Forma zajęć	Wykład (W)	Ćwiczenia w grupach											
		A		K		L		S		P		E	
Liczba godzin	10			15									
Forma zaliczenia	Z			Z									

Opis metod prowadzenia zajęć

Wykład - prezentacje multimedialne z elementami dyskusji. Konwersatorium – przygotowanie referatu z elementami dyskusji.

Formy sprawdzania efektów uczenia się

	E – learning	Gry dydaktyczne	Ćwiczenia w szkole	Zajęcia terenowe	Praca laboratoryjna	Projekt indywidualny	Projekt grupowy	Udział w dyskusji	Referat	Praca pisemna (esej)	Egzamin ustny	Egzamin pisemny	Inne
W01								X				X	
W02							X					X	
W03								X	X			X	
W04								X				X	
W05									X			X	
W06								X	X			X	
W07								X				X	
W08								X	X			X	
U01								X	X			X	
U02								X	X			X	
U03									X				
K01							X	X	X				
K02							X	X	X				

Kryteria oceny	Ocena końcowa: wykłady – zaliczenie testu pisemnego (co najmniej 75% poprawnych odpowiedzi) - zajęcia konwersatoryjne – ocena referatu

Uwagi	Organizacja zajęć zgodna z Regulaminem Studiów.

Treści merytoryczne (wykaz tematów)

1. Techniki hodowli komórkowych i metody analizy chromosomów.
2. Charakterystyka objawów i molekularnego podłoża wybranych chorób dziedziczonych autosomalnie dominująco i recesywnie.
3. Diagnostyka molekularna wrodzonych błędów metabolizmu.
4. Choroby związane z zaburzeniami procesów wchłaniania i trawienia pokarmów.
5. Przyczyny i skutki mutacji genów strukturalnych.
6. Charakterystyka chorób sprzężonych z chromosomem X.
7. Omówienie zespołów genetycznych człowieka o podłożu zmian strukturalnych i liczbowych chromosomów.
8. Dziedziczenie mitochondrialne – niewydolność energetyczna mitochondriów.
9. Genetyczne podłoże autyzmu.
10. Badania prenatalne. Prawo a dylematy współczesnej genetyki.
11. Poradnictwo genetyczne i profilaktyka w chorobach genetycznych.

Wykaz literatury podstawowej

1. Bal J. (red.). Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. WN PWN, Warszawa 2006
2. Cabańska B. Wybrane choroby metaboliczne u dzieci. PZWL, Warszawa, 2002
3. Korf B.R. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. WN PWN, Warszawa, 2003
4. Srebniak M,I. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej. WL PZWL, Warszawa 2008

Wykaz literatury uzupełniającej

1. Plomin R., DeFries J.C., McClearn G.E., McGuffin P. Genetyka zachowania. WN PWN, Warszawa 2001
2. Wolański N. Rozwój biologiczny człowieka. WN PWN, Warszawa 2006
3. Brown T.A. Genomy. PWN, Warszawa 2009

Bilans godzinowy zgodny z CNPS (Całkowity Nakład Pracy Studenta)

Ilość godzin w kontakcie z prowadzącymi	Wykład	5
	Konwersatorium (ćwiczenia, laboratorium itd.)	10
	Pozostałe godziny kontaktu studenta z prowadzącym	3
Ilość godzin pracy studenta bez kontaktu z prowadzącymi	Lektura w ramach przygotowania do zajęć	8
	Przygotowanie krótkiej pracy pisemnej lub referatu po zapoznaniu się z niezbędną literaturą przedmiotu	5
	Przygotowanie projektu lub prezentacji na podany temat (praca w grupie)	5
	Przygotowanie do egzaminu	0
Ogółem bilans czasu pracy		36
Ilość punktów ECTS w zależności od przyjętego przelicznika		2