

Karta przedmiotu

Nazwa i kod przedmiotu	Genetyka i choroby genetyczne człowieka (Ćw. laboratoryjne), PG_00156415						
Kierunek studiów	Bioinformatyka (O)						
Data rozpoczęcia studiów	październik 2025 r.	Rok akademicki realizacji przedmiotu		2027/2028			
Poziom kształcenia	I stopnia - licencjackie	Grupa zajęć		Grupa zajęć fakultatywnych			
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 -> Pracownia Molekularnych i Komórkowych Podstaw Strategii Nutr						
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 mendelowskich, 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_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 badań 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_W02] Ma wiedzę z nauk ścisłych i przyrodniczych niezbędną do zrozumienia podstaw funkcjonowania organizmów żywych		Student dysponuje pogłębioną wiedzą 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_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 osiągniętych 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 jednogennych - 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.