

KARTA KURSU

Nazwa	Genetyczne podłoże chorób dziedzicznych
Nazwa w j. ang.	The genetic basis of diseases

Kod		Punktacja ECTS	1
-----	--	----------------	---

Koordynator	dr hab. Andrzej Kornaś, prof UP	Zespół dydaktyczny dr hab. Andrzej Kornaś, prof. UP
-------------	---------------------------------	---

Opis kursu (cele kształcenia)

Przedstawienie metod badań cytogenetycznych. Omówienie technik hodowli komórkowych. Charakterystyka metod analizy chromosomów. Przedstawienie istoty diagnostyki cytogenetycznej. Omówienie skutków klinicznych aberracji chromosomowych. Przedstawienie wskazań do analizy kariotypu. Charakterystyka zaburzeń różnicowania się płci u człowieka. Płeć i sport. Omówienie diagnostyki molekularnej chorób genetycznych. Przedstawienie możliwości prognozowania i leczenia chorób genetycznie uwarunkowanych.

Warunki wstępne

Wiedza	Opisuje mechanizmy molekularne przepływu informacji genetycznej i regulacji jej ekspresji. Objaśnia reguły dziedziczenia posługując się opisem molekularnym i genetycznym.
Umiejętności	
Kursy	Genetyka; Biologia komórki

Efekty kształcenia

	Efekt kształcenia dla kursu	Odniesienie do efektów kierunkowych
Wiedza	W01 Charakteryzuje metody badań cytogenetycznych.	W01; K_W05, K_W14
	W02 Opisuje techniki hodowli komórkowych.	W01; K_W05, K_W14
	W03 Charakteryzuje metody analizy chromosomów.	W01; K_W05, K_W14
	W04 Zna wskazania do analizy kariotypu.	W01; K_W05
	W05 Charakteryzuje zaburzenia różnicowania się płci u człowieka.	W01; K_W05
	W06 Charakteryzuje metody diagnostyki molekularnej chorób genetycznych.	W01; K_W05, K_W14
	W07 Przedstawia możliwości prognozowania i leczenia chorób genetycznie uwarunkowanych.	W01; K_W11

	Efekt kształcenia dla kursu	Odniesienie do efektów kierunkowych
Umiejętności	U01 Wykorzystuje zdobytą wiedzę specjalistyczną do interpretacji molekularnego podłoża chorób genetycznych człowieka	U01; K_U05
	U02 Wykorzystuje zdobytą wiedzę do wnioskowania.	U02; K_U05

	Efekt kształcenia dla kursu	Odniesienie do efektów kierunkowych
Kompetencje społeczne	K01 Ma świadomość korzystania z uznanych źródeł informacji naukowej	K01; K_K01

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

Opis metod prowadzenia zajęć

Wykład z prezentacją multimedialną z elementami dyskusji.

Formy sprawdzania efektów kształcenia

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

Kryteria oceny	Ocena końcowa obejmuje test pisemny, 60% poprawnych odpowiedzi ocena pozytywna.
----------------	---

Uwagi	
-------	--

Treści merytoryczne (wykaz tematów)

1. Metody badań cytogenetycznych
2. Techniki hodowli komórkowych
3. Metody analizy chromosomów
4. Diagnostyka cytogenetyczna
5. Skutki kliniczne aberracji chromosomowych
6. Wskazania do analizy kariotypu
7. Zaburzenia różnicowania się płci u człowieka
8. Płeć i sport
9. Diagnostyka molekularna chorób genetycznych

Wykaz literatury podstawowej

1. Bał J. Biologia molekularna w medycynie. WN PWN, Warszawa, 2014
2. Srebnik M., I. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej. WL PZWL, Warszawa 2008
3. Tobias E., Connor M., Ferguson-Smith. Genetyka medyczna. WL PZWL, Warszawa 2014

Wykaz literatury uzupełniającej

1. Brown T.A. Genomy. PWN, Warszawa 2009
2. Campbell N.A. et al. Biologia. Poznań, Rebis 2012
3. Domka A., Domka B., **Kornaś A.** 2014. Sekwencjonowanie RNA – wszechstronna metoda poznania transkryptomu. RNA sequencing – methods of understanding of transcriptome. Postępy biologii komórki 41(2), 667-682.
4. Domka A., **Kornaś A.** 2013. Wyciszanie genów – znaczenie i mechanizm. The gene silencing – its importance and mechanism. Postępy biologii komórki, 40(2): 345-362 (Nagroda Mayzla).

Bilans godzinowy zgodny z CNPS (Całkowity Nakład Pracy Studenta)

Ilość godzin w kontakcie z prowadzącymi	Wykład	10
	Konwersatorium (ćwiczenia, laboratorium itd.)	
	Pozostałe godziny kontaktu studenta z prowadzącym	5
Ilość godzin pracy studenta bez kontaktu z prowadzącymi	Lektura w ramach przygotowania do zajęć	
	Przygotowanie krótkiej pracy pisemnej lub referatu po zapoznaniu się z niezbędną literaturą przedmiotu	
	Przygotowanie projektu lub prezentacji na podany temat (praca w grupie)	
	Przygotowanie do egzaminu	15
Ogółem bilans czasu pracy		30
Ilość punktów ECTS w zależności od przyjętego przelicznika		1