

## 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<br>dr hab. Andrzej Kornaś, prof.<br>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 | <b>W01</b> Charakteryzuje metody badań cytogenetycznych.                                      | W01; K_W05, K_W14                   |
|        | <b>W02</b> Opisuje techniki hodowli komórkowych.                                              | W01; K_W05, K_W14                   |
|        | <b>W03</b> Charakteryzuje metody analizy chromosomów.                                         | W01; K_W05, K_W14                   |
|        | <b>W04</b> Zna wskazania do analizy kariotypu.                                                | W01; K_W05                          |
|        | <b>W05</b> Charakteryzuje zaburzenia różnicowania się płci u człowieka.                       | W01; K_W05                          |
|        | <b>W06</b> Charakteryzuje metody diagnostyki molekularnej chorób genetycznych.                | W01; K_W05, K_W14                   |
|        | <b>W07</b> Przedstawia możliwości prognozowania i leczenia chorób genetycznie uwarunkowanych. | W01; K_W11                          |

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

|                       | Efekt kształcenia dla kursu                                                | Odniesienie do efektów kierunkowych |
|-----------------------|----------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------|
| Kompetencje społeczne | <b>K01</b> Ma świadomość korzystania z uznanych źródeł informacji naukowej | K01; K_K01                          |

| Organizacja   |               |                     |  |   |  |   |  |   |  |   |   |
|---------------|---------------|---------------------|--|---|--|---|--|---|--|---|---|
| Forma zajęć   | Wykład<br>(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  |