

KARTA KURSU (realizowanego w module specjalności)

Biologia z przyrodą

.....
(nazwa specjalności)

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

Kod		Punktacja ECTS*	2
-----	--	-----------------	---

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

Opis kursu (cele kształcenia)

Ogólna charakterystyka przyczyn i objawów wybranych chorób dziedziczonych autosomalnie dominująco i recesywnie. Scharakteryzowanie wybranych zespołów genetycznych o podłożu zmian strukturalnych i liczbowych chromosomów. Omówienie dziedziczenia cech przekazywanych przez matkę i rozumienie związku z genomem mitochondrialnym. Przedstawienie wpływu genów i czynników środowiskowych na powstawanie wad wrodzonych. Charakterystyka udziału czynników genetycznych w kształtowaniu się cech wieloczynnikowych. Przedstawienie metod badań prenatalnych. Omówienie celów poradnictwa genetycznego

Warunki wstępne

Wiedza	Podstawowa wiedza z zakresu funkcjonowania i organizacji komórki eukariotycznej. Podstawowa wiedza z zakresu przebiegu podziałów komórkowych: mitozy i mejozy. Znajomość podstawowych terminów i pojęć z dziedziny genetyki. Znajomość budowy kwasów nukleinowych i białek i funkcjonowania enzymów.
Umiejętności	Umiejętność czytania ze zrozumieniem tekstu naukowego z dziedziny biologii.
Kursy	Biologia Komórki, Biochemia, Genetyka I.

Efekty kształcenia

	Efekt kształcenia dla kursu	Odniesienie do efektów dla specjalności (określonych w karcie programu studiów dla modułu specjalnościowego)
Wiedza	W01 Opisuje objawy wybranych chorób metabolicznych	W01, N_W04
	W02 Przedstawia objawy chorób związanych z zaburzeniami procesów wchłaniania i trawienia pokarmów	W02, N_W04
	W03 Charakteryzuje skutki mutacji genów strukturalnych	W03, N_W04
	W04 Opisuje zespoły genetyczne człowieka o podłożu zmian strukturalnych chromosomów i liczbowych	W04, N_W04
	W05 Charakteryzuje skutki zmian w DNA mitochondrialnym	W05, N_W04
	W06 Charakteryzuje istotę dziedziczenia wieloczynnikowego	W06, N_W04
	W07 Charakteryzuje badania prenatalne i aspekty etyczne z nimi związane	W07, N_W04
	W08 Wyjaśnia na czym polega poradnictwo genetyczne i profilaktyka w chorobach genetycznych	W08, N_W04

	Efekt kształcenia dla kursu	Odniesienie do efektów dla specjalności (określonych w karcie programu studiów dla modułu specjalność)
Umiejętności	U01 Samodzielnie wyszukuje i korzysta z dostępnych źródeł informacji biologicznej	U01, N_U07; N_U11

	Efekt kształcenia dla kursu	Odniesienie do efektów dla specjalności (określonych w karcie programu studiów dla modułu specjalnościowego)
Kompetencje społeczne	K01 Charakteryzuje się empatią, refleksyjnością oraz postawami prospołecznymi	K01, N_K01

Organizacja												
Forma zajęć	Wykład (W)											
		A		K		L		S		P		E
Liczba godzin	10											
	Zal.											

Opis metod prowadzenia zajęć

Wykłady 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 (esej)	Egzamin ustny	Egzamin pisemny	Inne: zaliczenie pisemne
W01													X
W02													X
W03													X
W04													X
W05													X
W06													X
W07													X
W08													X
U01													X
K01													X

Kryteria oceny	Zaliczenie z oceną. Test pisemny obejmujący tematykę wykładów, minimum 60% poprawnych odpowiedzi ocena pozytywna.
----------------	---

Uwagi

Treści merytoryczne (wykaz tematów)

1. Charakterystyka objawów wybranych chorób dziedziczonych autosomalnie dominująco i recesywnie
2. Choroby związane z zaburzeniami procesów wchłaniania i trawienia pokarmów
3. Skutki mutacji genów strukturalnych
4. Charakterystyka chorób sprzężonych z chromosomem X
5. Omówienie zespołów genetycznych człowieka o podłożu zmian strukturalnych i liczbowych chromosomów.
6. Dziedziczenie wieloczynnikowe – wady cewki nerwowej
7. Dziedziczenie mitochondrialne – niewydolność energetyczna mitochondriów
8. Techniki hodowli komórkowych i metody analizy chromosomów
9. Badania prenatalne. Prawo a dylematy współczesnej genetyki
10. Poradnictwo genetyczne i profilaktyka w chorobach genetycznych

Wykaz literatury podstawowej

1. Cabańska B. Wybrane choroby metaboliczne u dzieci. PZWL, Warszawa, 2002
2. Connor M., Ferguson-Smith M. Podstawy genetyki medycznej. WL PZWL, Warszawa, 1998
3. Korf B.R. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. WN PWN, Warszawa, 2003

Wykaz literatury uzupełniającej

1. Wolański N. Rozwój biologiczny człowieka. WN PWN, Warszawa 2006
2. Plomin R., DeFries J.C., McClearn G.E., McGuffin P. Genetyka zachowania. WN PWN, Warszawa, 2001
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 B., 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	2
Ilość godzin pracy studenta bez kontaktu z prowadzącymi	Lektura w ramach przygotowania do zajęć	15
	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 zaliczenia	15
Ogółem bilans czasu pracy		42
Ilość punktów ECTS w zależności od przyjętego przelicznika		2