

KARTA KURSU

Nazwa	Choroby genetyczne człowieka		
Nazwa w j. ang.	Human genetic diseases		
Kod		Punktacja ECTS	3
Koordinator	dr hab. Andrzej Kornaś, prof. UP	Zespół dydaktyczny dr hab. Andrzej Kornaś, prof. UP dr Gabriela Gołębiowska	

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. Przedstawienie etiologii, diagnozy cukrzycy typu I, II i MODY. Charakterystyka wybranych nowotworów u człowieka. Charakterystyka udziału czynników genetycznych w kształtowaniu się cech wieloczynnikowych. Omówienie istoty terapii genowej i jej perspektyw. 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	Biomedyczne podstawy rozwoju.

Efekty kształcenia

	Efekt kształcenia dla kursu	Odniesienie do efektów kierunkowych
Wiedza	W01 Opisuje objawy wybranych chorób metabolicznych	W01; K_W02, K_W06
	W02 Przedstawia objawy chorób związanych z zaburzeniami procesów wchłaniania i trawienia pokarmów	W02; K_W02, K_W06
	W03 Charakteryzuje skutki mutacji genów strukturalnych	W03; K_W06
	W04 Opisuje zespoły genetyczne człowieka o podłożu zmian strukturalnych chromosomów i liczbowych	W04; K_W06
	W05 Charakteryzuje skutki zmian w DNA mitochondrialnym	W05; K_W06
	W06 Charakteryzuje istotę dziedziczenia wieloczynnikowego	W06; K_W03, K_W06
	W07 Przedstawienie etiologii, diagnozy cukrzycy typu I, II i MODY.	W07; K_W02, K_W03, K_W06
	W08 Charakterystyka wybranych nowotworów u człowieka.	W08; K_W03, K_W06
	W09 Charakteryzuje badania prenatalne i aspekty etyczne z nimi związane	W09; K_W03
	W10 Wyjaśnia na czym polega poradnictwo genetyczne i profilaktyka w chorobach genetycznych	W10; K_W06
	W11 Omówienie istoty terapii genowej	W11; K_W06

	Efekt kształcenia dla kursu	Odniesienie do efektów kierunkowych
Umiejętności	U01 Współdziała i pracuje w zespole	U01; K_U11

	Efekt kształcenia dla kursu	Odniesienie do efektów dla specjalności
Kompetencje społeczne	K01 Charakteryzuje się empatią, refleksyjnością oraz postawami prospołecznymi	K01; K_K02, K_K04

Organizacja											
Forma zajęć	Wykład (W)										
		A		K		L		S		P	E
Liczba godzin	10			10							
	zaliczenie z oceną										

Opis metod prowadzenia zajęć

Wykłady z prezentacją multimedialną z elementami dyskusji. Ćwiczenia – referat, udział w 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	zaliczenie pisemne
W01									X				X
W02									X				X
W03													X
W04									X				X
W05													X
W06									X				X
W07													X
W08													X
W09									X				X
W10									X				X
W11									X				X
U01									X				X
K01									X				X

Kryteria oceny	Wykłady: zaliczenie z oceną. Test pisemny obejmujący tematykę wykładów, minimum 60% poprawnych odpowiedzi ocena pozytywna. Ćwiczenia: obowiązkowa obecność (kontrola obecności na każdych ćwiczeniach), aktywność na zajęciach oraz sprawozdania w podgrupach (zaliczenie). Student wykonując pracę pisemną przestrzega zasad ochrony własności intelektualnej.
----------------	---

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
7. Dziedziczenie mitochondrialne – niewydolność energetyczna mitochondriów
8. Charakterystyka wybranych nowotworów u człowieka
9. Techniki hodowli komórkowych i metody analizy chromosomów
10. Badania prenatalne. Prawo a dylematy współczesnej genetyki
11. Terapia genowa
12. 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
4. Srebro Z., Lach H. Genetyczne, epigenetyczne i bioenergetyczne mechanizmy starzenia się i nowotworów. Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego, Kraków, 2000, ISBN 83-233-1319-9

Wykaz literatury uzupełniającej

1. Bal J.(red.). Biologia molekularna w medycynie : elementy genetyki klinicznej, wyd. 3 zm. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa, 2013. ISBN 978-83-01-16665-6 (dostęp online <http://libra.ibuk.pl/book/71541>)
2. 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.
3. 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).
4. Drewniak M., **Gołębiowska G.** 2010. Mechanizmy determinacji płci w obrębie typu Lygeus i dziedziczenie cech sprzężonych z płcią na przykładzie *Drosophila melanogaster*. Edukacja Biologiczna i Środowiskowa 2(34)
5. Epstein R.J. Biologia molekularna człowieka: [molekularne podłoże zjawisk w stanie zdrowia i w przebiegu chorób]; [red. nauk. wyd. pol. Andrzej Lewiński, Paweł P. Liberski ; tł. Jacek Bartkowiak et al.]. Wydawnictwo Czelej, Lublin 2005. ISBN 83-89309-64-5
6. Kaczan T., Śmigiel R. (red.). Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju u dzieci z chorobami genetycznymi. Oficyna Wydawnicza Impuls, Kraków, 2012. ISBN 978-83-7850-080-3

7. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. Genetyka medyczna. [tł. z jęz. ang. Łukasz Kępczyński]. Wyd. 2 pol. /Bogdan Kałużewski. Wrocław : Elsevier Urban & Partner, cop. 2014. ISBN 978-83-7609-851-7
8. Wolański N. Rozwój biologiczny człowieka. WN PWN, Warszawa 2006

Netografia

<http://rckik.krakow.pl/>

www.rckik-katowice.com.pl

Bilans godzinowy zgodny z CNPS (Całkowity Nakład Pracy Studenta)

Ilość godzin w kontakcie z prowadzącymi	Wykład	10
	Konwersatorium (ćwiczenia, laboratorium itd.)	10
	Pozostałe godziny kontaktu studenta z prowadzącym	5
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	10
	Przygotowanie projektu lub prezentacji na podany temat (praca w grupie)	
	Przygotowanie do zaliczenia	15
Ogółem bilans czasu pracy		65
Ilość punktów ECTS w zależności od przyjętego przelicznika		3