

Informacje podstawowe

Nazwa przedmiotu	Genetyka człowieka i choroby cywilizacyjne
Prowadzący	dr Paweł Rusin
Wydział	Wydział Biologii i Nauk o Środowisku
Kierunek	Biologia
Poziom studiów	II stopień
Profil studiów	ogólnoakademicki
Forma studiów	stacjonarne
Moduł specjalnościowy/ścieżka (jeśli dotyczy)	-
Dyscyplina naukowa, do której odnoszą się efekty uczenia się	nauki biologiczne
Przedmiot obowiązuje od roku akademickiego	2025/2026
Rok studiów	I
Semestr	I
Język wykładowy	polski
Status przedmiotu (obowiązkowy, obowiązkowy z grupy do wyboru)	obowiązkowy
Odniesienie do kierunkowych efektów uczenia się (symbole)	Wykład: BI2_W01, BI2_W02, BI2_W03 Ćwiczenia: BI2_U01, BI2_U05, BI2_K04
Rodzaj zajęć (wybór z listy*)	wykład kierunkowy ćwiczenia audytoryjne
Liczba godzin	15W/30Ćw
Liczba ECTS	4
Wymagania wstępne	Ukończony kurs genetyki.
Opis i cele przedmiotu	Celem przedmiotu jest analiza przykładów anomalii genetycznych obrazujących zjawiska z dziedziny genetyki człowieka. Student opanuje rozszerzoną wiedzę z zakresu genetyki człowieka.

Treści programowe

	Temat/blok zajęć: Wykład	Liczba godzin
1.	Historia odkryć najważniejszych dla rozwoju genetyki człowieka.	1
2.	Rodzaje nośników informacji genetycznej człowieka z uwzględnieniem struktury DNA i RNA.	1

3.	Procesy związane z ekspresją genów (transkrypcja, rodzaje i budowa czynników transkrypcyjnych, splicing, translacja), czynniki uczestniczące w regulacji ekspresji genów u człowieka.	1
4.	Budowa genomu człowieka. Występowanie mutacji (w uwzględnieniu rodzajów mutacji, czynników mutagennych, procesów naprawczych), polimorfizmów.	1
5.	Sposoby określania patogenności mutacji oparte m.in. na zastosowaniu genetycznych i proteomicznych baz danych.	1
6.	Genetycznie uwarunkowane choroby występujące u człowieka (defekty jednogenowe, wielogenowe, zaburzenia wieloczynnikowe).	1
7.	Zagadnienia związane z determinacją płci. Wzory dziedziczenia cech u człowieka.	1
8.	Zjawiska plejotropii, redundancji, heterogenności genetycznej i heterogenności allelicznej.	1
9.	Strategie poszukiwania wariantów genetycznych związanych z występowaniem chorób [strategie od białka do genu, od genu do białka, markery genetyczne, badania całogenomowe; analiza wybranych markerów – kandydatów, analiza markerów pokrywających cały genom, tzw. GWAS (Genome – Wide Association Study); projekt HapMap].	1
10.	Genetyczne badania przesiewowe (badania nosicielstwa, badania predyspozycji, poradnictwo genetyczne).	1
11.	Genetyka i czynniki środowiskowe w rozwoju chorób genetycznych i cywilizacyjnych człowieka.	1
12.	Zastosowanie genetyki w sądownictwie.	1
13.	Epigenetyka - inaktywacja chromosomu czy rodzicielskie piętnowanie genomowe.	1
14.	Epigenetyka – nowotworzenie.	1
15.	Egzamin pisemny.	1
	Łącznie godzin:	15

	Temat/blok zajęć: Ćwiczenia audytoryjne	Liczba godzin
1.	Antycypacja.	2
2.	Plejotropia.	2
3.	Redundacja.	2
4.	Mozaikowość, himeryzm.	2
5.	Disomia jednorodzicielska.	2
6.	Piętnowanie genomowe.	2
7.	Selekcja przeciw homozygotom, selekcja przeciw heterozygotom.	2
8.	Mutacje dynamiczne.	2
9.	Bloki metaboliczne.	2
10.	Choroby spichszeniowe.	2
11.	Choroby ekspansji poliglutaminowych.	2
12.	Mutacje chromosomowe, chromatydowe, strukturalne, genowe, punktowe.	2

13.	Choroby cywilizacyjne – geny w odpowiedzi na czynniki środowiskowe.	2
14.	Kolokwium zaliczeniowe.	2
	Łącznie godzin:	30

Opis przedmiotowych efektów uczenia się i sposoby ich weryfikacji

Symbol efektu	<u>Kierunkowe</u> efekty uczenia się (zgodne z programem na BIPUKSW) Absolwent... (zna i rozumie/potrafi/jest gotów)	<u>Opis przedmiotowych</u> efektów uczenia się Student... (wyłącznie czasownikami operacyjnymi - czynności, które da się zweryfikować, mierzalne; w nawiasie należy podać numery tematów zajęć, które realizują dany efekt) Student...	Sposoby weryfikacji efektów uczenia się (np.: kolokwium pisemne, egzamin ustny, egzamin pisemny, sprawozdanie, prezentacja na zajęciach, raport, projekt indywidualny, grupowy..)
BI2_W01	Absolwent zna i definiuje zaawansowane zjawiska i procesy z zakresu szczegółowej wiedzy dotyczącej genetyki człowieka i nauk pokrewnych.	Student zna i definiuje zaawansowane zjawiska i procesy z zakresu szczegółowej wiedzy dotyczącej genetyki człowieka i nauk pokrewnych.	egzamin pisemny
BI2_W02	Absolwent zna i definiuje kluczowe zagadnienia z zakresu zaawansowanej szczegółowej wiedzy dotyczącej genetyki człowieka, chorób genetycznych i cywilizacyjnych człowieka.	Student wymienia i definiuje kluczowe zagadnienia z zakresu zaawansowanej szczegółowej wiedzy dotyczącej genetyki człowieka, chorób genetycznych i cywilizacyjnych człowieka.	egzamin pisemny
BI2_W03	Absolwent klasyfikuje zaawansowane metody badań chorób genetycznych i cywilizacyjnych człowieka.	Student klasyfikuje zaawansowane metody badań chorób genetycznych i cywilizacyjnych człowieka.	egzamin pisemny
BI2_U01	Absolwent potrafi stosować zaawansowane metody i narzędzia molekularne.	Student stosuje zaawansowane metody i narzędzia molekularne.	prezentacja multimedialna
BI2_U05	Absolwent potrafi weryfikować hipotezy związane z problemami badawczymi dotyczącymi rozwoju chorób genetycznych i cywilizacyjnych człowieka, analizuje dane i opisuje zagadnienia badawcze w języku polskim.	Student weryfikuje hipotezy związane z problemami badawczymi dotyczącymi rozwoju chorób genetycznych i cywilizacyjnych człowieka, analizuje dane i opisuje zagadnienia badawcze w języku polskim.	prezentacja multimedialna
BI2_K04	Absolwent przestrzega i rozwija zasady etyki zawodowej oraz działania na rzecz przestrzegania	Student angażuje się w przestrzeganie i rozwijanie zasad etyki zawodowej oraz działania na	obserwacja pracy studenta

	tych zasad w rozwiązywaniu problemów związanych z rozwojem chorób genetycznych i cywilizacyjnych człowieka.	rzecz przestrzegania tych zasad w rozwiązywaniu problemów związanych z rozwojem chorób genetycznych i cywilizacyjnych człowieka.	
--	---	--	--

Metody dydaktyczne

(dostosowane do przedmiotowych efektów uczenia się)

Wykład informacyjny oparty na prezentacji multimedialnej, przedstawiający wiedzę z zakresu genetyki człowieka. Ćwiczenia: zdobycie umiejętności i kompetencji z zakresu metod stosowanych w genetyce człowieka, analizie chorób genetycznych i chorób cywilizacyjnych człowieka.

Opis nakładu pracy studenta w ECTS

Kontakt z prowadzącym	Aktywność	Liczba godzin	Razem liczba godzin / ECTS
bezpośredni	udział w zajęciach	45	60/2
	udział w zaliczeniach poza zajęciami	0	
	udział w konsultacjach	15	
praca własna	przygotowanie do egzaminu	20	60/2
	przygotowanie do ćwiczeń	20	
	przygotowanie do wykonywania raportu	20	

Kryteria oceny końcowej

(Opis składowych oceny końcowej zajęć, rozkład procentowy lub punktowy, informacja o dopuszczalnej liczbie nieobecności, inne kryteria)

Warunki zaliczenia wykładu: egzamin testowy.

Zakres ocen z egzaminu:

94-100% -5

93-88% -4,5

87-80% -4

79-70% -3,5

69-60% -3

poniżej 59,9% -2

Warunki zaliczenia ćwiczeń: raport pisemny

Zakres ocen:

94-100% -5

93-88% -4,5

87-80% -4

79-70% -3,5

69-60% -3

poniżej 59,9% -2

Obecność na ćwiczeniach jest obowiązkowa. Możliwe są 2 nieusprawiedliwione nieobecności.

W zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji student:

na ocenę 2 nie spełnia wymogów stawianych mu w efektach przedmiotowych

na ocenę 3 spełnia w stopniu podstawowym wymogi stawiane mu w efektach przedmiotowych

na ocenę 4 spełnia w stopniu dobrym wymogi stawiane mu w efektach przedmiotowych

na ocenę 5 spełnia w stopniu bardzo dobrym wymogi stawiane mu w efektach przedmiotowych.

Literatura obowiązkowa

1.	Genetyka. Krótkie wykłady; H.L. Fletcher, G.I. Hickey, P.C. Winter; Wydawnictwo Naukowe PWN, 2019.
2.	Genetyka medyczna; Lech Korniszewski'; Wydawnictwo: PZWL ISBN: 9788320037081.
3.	Drewa G., Ferenc T. Genetyka medyczna, Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2011.
4.	Bal J., Biologia molekularna w medycynie, wydanie II, Wydawnictwo Naukowe PWN SA, Warszawa 2006, s. 55-61, 142-161, 216-235 261-286, 443-467.

Literatura uzupełniająca

1.	Genetyka molekularna; red. Piotr Węgleński; Wydawnictwo Naukowe PWN, 2012 (copyright 2006).
2.	Genetyka medyczna; Connor, Ferguson, Tobias Edward; Wydawnictwo: PZWL; 2013.

* lista rodzajów zajęć

- ćwiczenia (audytoryjne, translatoryjne, terenowe, warsztatowe, projektowe)
 - ćwiczenia laboratoryjne, komputerowe
 - lektorat języka obcego nowożytnego/starożytnego
 - wykład kierunkowy
 - wykład monograficzny lub konwersatorium monograficzne
 - seminarium dyplomowe
- (sem. magisterskie, licencjackie lub inżynierskie, na którym student pod kierunkiem*

opiekuna pracy przygotowuje pracę dyplomową, wykorzystując metody adekwatne do realizowanej tematyki badawczej)

- pracownia dyplomowa (programistyczna, chemiczna, fizyczna, biologiczna, inżynierska)

(zajęcia laboratoryjne, na których student pod kierunkiem opiekuna pracy przygotowuje pracę dyplomową wykorzystując metody adekwatne do realizowanej tematyki badawczej)