

SYLABUS

DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2019/2020 - 2021/2022
Rok akademicki 2021/2022

1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE

Nazwa przedmiotu	Elementy genetyki klinicznej
Kod przedmiotu	
Nazwa jednostki prowadzącej kierunek	Kolegium Nauk Przyrodniczych
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	Kolegium Nauk Przyrodniczych, Instytut Biologii i Biotechnologii
Kierunek studiów	Biologia
Poziom studiów	studia I stopnia
Profil	ogólnoakademicki
Forma studiów	studia stacjonarne
Rok i semestr/y studiów	rok III, semestr 5
Rodzaj przedmiotu	przedmiot kierunkowy do wyboru III
Język wykładowy	język polski
Koordynator	dr n. med. Antoni Pyrkosz
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	dr n. med. Antoni Pyrkosz, dr Mateusz Mołoń

1.1. Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS

Semestr (nr)	Wykł.	Ćw.	Konw.	Lab.	Sem.	ZP	Prakt.	Inne (jakie?)	Liczba pkt. ECTS
5	20								2

1.2. Sposób realizacji zajęć

- ☒ zajęcia w formie tradycyjnej
- ☒ zajęcia realizowane z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość

1.3. Forma zaliczenia przedmiotu (z toku)

Zaliczenie z oceną (ZO)

2. WYMAGANIA WSTĘPNE

Podstawowe zagadnienia dotyczące genetyki, biochemii i biologii komórki

3. CELE, EFEKTY UCZENIA SIĘ, TREŚCI PROGRAMOWE I STOSOWANE METODY DYDAKTYCZNE

3.1. Cele przedmiotu

C1	Wprowadzenie do genetyki klinicznej jako rozszerzenie kursu genetyki dla studentów.
C2	Pogłębienie wiedzy na temat wybranych chorób genetycznych: przyczyny, objawy, powikłania, mechanizm dziedziczenia.

3.2. Efekty uczenia się dla przedmiotu

EK (efekt uczenia się)	Treść efektu uczenia się zdefiniowanego dla przedmiotu	Odniesienie do efektów kierunkowych
EK_01	Student ma podstawową wiedzę na temat mechanizmów dziedziczenia, mutagenazy i konsekwencji wybranych chorób genetycznych	K_Wo1
EK_02	Student ma umiejętności prezentowania wybranych zagadnień przed grupą studentów, bierze czynny udział w dyskusji na temat zaproponowany przez prowadzącego zajęcia	K_U18, K_Ko1

3.3. Treści programowe

A. Problematyka wykładu

Treści merytoryczne
Podstawy genetyki molekularnej: regulacja ekspresji genów, świat RNA
Zmienność i dziedziczenie: mutacje genowe i chromosomowe, polimorfizm, aberracje chromosomowe.
Uwarunkowani genetyczne chorób człowieka: dziedziczenie autosomalne recesywne i dominujące, choroby sprzężone z płcią, dziedziczenie mitochondrialne i choroby metaboliczne.
Metody analizy genomu: mapowanie i identyfikacja genów, metody analizy cytogenetycznej.
Choroby nowotworowe i choroby mitochondrialne – przyczyny i mechanizmy dziedziczenia.

3.4. Metody dydaktyczne

Wykład z prezentacją multimedialną, dyskusja

4. METODY I KRYTERIA OCENY

4.1. Sposoby weryfikacji efektów uczenia się

Symbol efektu	Metody oceny efektów uczenia się (np.: kolokwium, egzamin ustny, egzamin pisemny, projekt, sprawozdanie, obserwacja w trakcie zajęć)	Forma zajęć dydaktycznych (w, ćw.)
EK_01, EK_02	prezentacja multimedialna, obserwacja w trakcie zajęć	w

4.2. Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

Warunkiem zaliczenia przedmiotu jest osiągnięcie wszystkich założonych efektów uczenia się. Obecność na co najmniej 80% wykładów, udział w dyskusji podczas zajęć, przygotowanie i zaprezentowanie prezentacji multimedialnej.

5. CAŁKOWITY NAKŁAD PRACY STUDENTA POTRZEBNY DO OSIĄGNIĘCIA ZAŁOŻONYCH EFEKTÓW W GODZINACH ORAZ PUNKTACH ECTS

Forma aktywności	Średnia liczba godzinna zrealizowanie aktywności
Godziny kontaktowe wynikające z harmonogramu studiów	20
Inne z udziałem nauczyciela akademickiego (udział w konsultacjach, egzaminie)	10
Godziny niekontaktowe – praca własna studenta (przygotowanie do zajęć, egzaminu, napisanie referatu itp.)	przygotowanie do dyskusji – 10 przygotowanie prezentacji – 12
SUMA GODZIN	52
SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS	2

* Należy uwzględnić, że 1 pkt ECTS odpowiada 25-30 godzin całkowitego nakładu pracy studenta.

6. PRAKTYKI ZAWODOWE W RAMACH PRZEDMIOTU

wymiar godzinowy	-
zasady i formy odbywania praktyk	-

7. LITERATURA

Literatura podstawowa:

Artykuły naukowe oraz wykłady, wywiady i opinie ekspertów w temacie przedmiotu dostępne w Internecie

Bal J. Biologia molekularna w medycynie. PWN 2011

Brown T, Genomy, PWN, 2019

Literatura uzupełniająca:

Gene Therapy for Neurodegenerative Diseases. Sudhakar V, Richardson RM. Neurotherapeutics. 2019, doi: 10.1007/s13311-018-00694-0

Huntingtin Lowering Strategies for Disease Modification in Huntington's Disease. Tabrizi SJ, Ghosh R, Leavitt BR. Neuron. 2019, doi: 10.1016/j.neuron.2019.01.039

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej