



Wady genetyczne człowieka
Karta opisu przedmiotu

Informacje podstawowe

Kierunek studiów Biologia człowieka Specjalność - Jednostka organizacyjna Wydział Biologii i Hodowli Zwierząt Poziom studiów studia drugiego stopnia (magister) Forma studiów stacjonarne Profil studiów ogólnoakademicki	Cykl kształcenia 2022/23 Kod przedmiotu BD000000BBCS.M1B.2656.22 Języki wykładowe polski Obligatoryjność Obowiązkowy Blok zajęciowy Przedmioty kierunkowe Dyscypliny Przedmiot powiązany z badaniami naukowymi Tak Przedmiot kształtujący umiejętności praktyczne Nie	
Nauczyciel akademicki odpowiedzialny za przedmiot	Bożena Marszałek-Kruk	
Pozostali prowadzący	Bożena Marszałek-Kruk	
Okres Semestr 1	Forma zaliczenia Zaliczenie na ocenę Forma prowadzenia i godziny zajęć Wykład: 15 Ćwiczenia laboratoryjne: 15	Liczba punktów ECTS 3.0

Cele kształcenia dla przedmiotu

C1	Poznanie różnych wad wrodzonych powstałych podczas nieprawidłowego rozwoju prenatalnego człowieka.
----	--

Efekty uczenia się dla przedmiotu

Kod	Efekty uczenia się w zakresie	Kierunkowe efekty uczenia się	Metody weryfikacji
Wiedzy - Student zna i rozumie:			
W1	tematykę związaną z różnymi wadami wrodzonymi człowieka (Aberracje chromosomowe, choroby autosomalne dominujące, choroby autosomalne recesywne, choroby sprzężone z chromosomem X).	BC_P7S_W0G4, BC_P7S_WG06, BC_P7S_WG07	Zaliczenie pisemne
W2	cele poradnictwa genetycznego oraz terapii genowej.	BC_P7S_WG06, BC_P7S_WG07	Zaliczenie pisemne
W3	profilaktykę pierwotną i wtórną wad wrodzonych u ludzi oraz najczęstsze czynniki teratogenne, które mogą powodować wady wrodzone u ludzi.	BC_P7S_WG06, BC_P7S_WG07	Zaliczenie pisemne
Umiejętności - Student potrafi:			
U1	przeprowadzić izolację genomowego DNA, amplifikację DNA za pomocą reakcji łańcuchowej polimerazy, elektroforezę na żelu agarozowym.	BC_P7S_UW01, BC_P7S_UW02, BC_P7S_UW04	Aktywność na zajęciach, Kolokwium
U2	wykonać takie metody laboratoryjne jak: analiza restrykcyjna oraz potrafi przygotować próby do reakcji sekwencjonowania.	BC_P7S_UW01, BC_P7S_UW04	Aktywność na zajęciach, Kolokwium
Kompetencji społecznych - Student jest gotów do:			
K1	Student zna zasady bezpiecznej pracy w laboratorium genetycznym.	BC_P7S_KK01	Aktywność na zajęciach, Kolokwium
K2	Student wykazuje odpowiedzialność za powierzony drobny sprzęt laboratoryjny, ma świadomość odpowiedzialności za wspólnie przygotowywane doświadczenia.	BC_P7S_KK01	Aktywność na zajęciach, Kolokwium

Bilans punktów ECTS

Forma aktywności studenta	Średnia liczba godzin* przeznaczonych na zrealizowane aktywności	
Wykład	15	
Ćwiczenia laboratoryjne	15	
Przygotowanie do zajęć	8	
Przygotowanie do egzaminu/zaliczenia	10	
Udział w egzaminie	3	
Konsultacje	15	
Przeprowadzenie badań	15	
Łączny nakład pracy studenta	Liczba godzin 81	ECTS 3.0

Zajęcia z bezpośrednim udziałem nauczyciela	Liczba godzin 48	ECTS 1.9
Nakład pracy związany z zajęciami o charakterze praktycznym	Liczba godzin 30	ECTS 1.0

* godzina (lekcyjna) oznacza 45 minut

Treści programowe

Lp.	Treści programowe	Formy prowadzenia zajęć
1.	<p>Szczegółowa tematyka wykładów 15 godzin (15 wykładów x 1 godzina)</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Teratologia (nauka o wadach wrodzonych). 2. Najczęstsze czynniki teratogenne, które mogą powodować wady wrodzone u ludzi. 3. Aberracje chromosomowe: Zespół Downa, Zespół Turnera. 4. Aberracje chromosomowe: Zespół Williamsa-Beurena, Zespół DiGeorge'a. 5. Choroby autosomalne dominujące: Achondroplazja; Zespół Marfana, Wrodzona łamliwość kości, Choroba von Willebranda. 6. Choroby autosomalne recesywne: Wrodzony przerost nadnerczy, Mukowiscydoza, Fenylketonuria, Rdzeniowy zanik mięśni. 7. Choroby sprzężone z chromosomem X: Dystrofia mięśniowa Duchenne'a, Hemofilia, Zespół Alporta. 8. Choroby wywołane mutacją w różnych genach: Choroba Hirschsprunga. 9. Choroby wywołane zwiększoną liczbą powtórzeń trójnukleotydowych: Zespół łamliwego chromosomu X, Ataksja Friedreicha. 10. Choroby wywołane zwiększoną liczbą powtórzeń trójnukleotydowych: Dystrofia miotoniczna typu I, Choroba Huntingtona. 11. Choroby epigenetyczne: Zespół Pradera-Williego, Zespół Angelmana. 12. Nowotwory 13. Profilaktyka pierwotna i wtórna wad wrodzonych u ludzi. 14. Terapia genowa. 15. Poradnictwo genetyczne. 	Wykład

2.	<p>Szczegółowa tematyka ćwiczeń (5 ćwiczeń po 3 godziny) Diagnostyka molekularna wybranych chorób genetycznych człowieka</p> <p>I.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Izolacja DNA z wymazów. 2. Ocena preparatów DNA podczas elektroforezy na żelu agarozowym. 3. Pomiar stężenia DNA metodą spektrofotometryczną. <p>II.</p> <ol style="list-style-type: none"> 4. Amplifikacja DNA za pomocą reakcji łańcuchowej polimerazy (PCR). 5. Ocena produktów PCR na żelu agarozowym. 6. Wykrywanie dużych mutacji za pomocą metody PCR. <p>III.</p> <ol style="list-style-type: none"> 7. Analiza restrykcyjna produktów PCR. 8. Elektroforeza produktów trawienia na żelu agarozowym. 9. Analiza wyników genotypowania. <p>IV.</p> <ol style="list-style-type: none"> 10. Przygotowanie produktów PCR do sekwencjonowania. 11. Analiza sekwencyjna produktów PCR. <p>V</p> <ol style="list-style-type: none"> 12. Interpretacja wyników sekwencjonowania. 13. Zaliczenie ćwiczeń. 	Ćwiczenia laboratoryjne
----	--	-------------------------

Informacje rozszerzone

Metody nauczania:

Wykład, Ćwiczenia

Aktywności	Metody zaliczenia	Udział procentowy w ocenie łącznej przedmiotu
Wykład	Zaliczenie pisemne	50%
Ćwiczenia laboratoryjne	Aktywność na zajęciach, Kolokwium	50%

Wymagania wstępne

biologia ogólna

Literatura

Obowiązkowa

1. Moore KL., Persaud TVN, Torchia MG. Embriologia i wady wrodzone. Elsevier Urban&Partner, Wrocław 2013
2. Bartel H. Embriologia. Wydawnictwo lekarskie PZWL Warszawa 2002
3. Drewna G., Ferenc T. Genetyka medyczna. Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2011

Dodatkowa

1. Korf BR. Genetyka człowieka. Wyd. Naukowe PWN, Warszawa 2003
2. Carey J.; White B. Medical genetics. Mosby 2006
3. Strachan T., Read AP.; Human Molecular Genetics. Garland Science 2004
4. Allison L.A. Fundamental Molecular Biology. Blackwell Publishing 2007

Kierunkowe efekty uczenia się

Kod	Treść
BC_P7S_KK01	Absolwent jest gotów do krytycznej oceny posiadanej wiedzy i odbieranych treści, w tym rozstrzygania dylematów współczesnej biologii
BC_P7S_UW01	Absolwent potrafi planować i wykonywać zadania badawcze lub ekspertyzy z zakresu biologii człowieka
BC_P7S_UW02	Absolwent potrafi właściwie dobierać metodologię badań i sprawnie posługiwać się aparaturą wykorzystywaną w biologii człowieka. a także na podstawie zebranych danych empirycznych formułować właściwe wnioski
BC_P7S_UW04	Absolwent potrafi dokumentować wyniki wykonanych zadań badawczych, umiejętnie porównywać je z innymi źródłami w języku polskim i obcym
BC_P7S_W0G4	Absolwent zna i rozumie w stopniu pogłębionym zagadnienia z zakresu morfologii i fizjologii człowieka, ze szczególnym uwzględnieniem związków między budową i funkcją
BC_P7S_WG06	Absolwent zna i rozumie czynniki zagrażające zdrowiu człowieka oraz opisuje ich konsekwencje na poziomie osobniczym i populacyjnym a także wskazuje metody prewencji
BC_P7S_WG07	Absolwent zna i rozumie mechanizmy dziedziczenia i prawa genetyki populacji oraz objaśnia ich związki z teorią ewolucji