



Wady genetyczne człowieka  
Karta opisu przedmiotu

**Informacje podstawowe**

<b>Kierunek studiów</b> biologia człowieka	<b>Cykl kształcenia</b> 2021/22
<b>Specjalność</b> -	<b>Kod przedmiotu</b> BD000000BBCS.M1B.2656.21
<b>Jednostka organizacyjna</b> Wydział Biologii i Hodowli Zwierząt	<b>Języki wykładowe</b> Polski
<b>Poziom studiów</b> studia drugiego stopnia (magister)	<b>Obowiązkowość</b> Obowiązkowy
<b>Forma studiów</b> stacjonarne	<b>Blok zajęciowy</b> Przedmioty kierunkowe
<b>Profil studiów</b> ogólnoakademicki	<b>Dyscypliny</b> <b>Przedmiot powiązany z badaniami naukowymi</b> Tak <b>Przedmiot kształtujący umiejętności praktyczne</b> Nie
<b>Nauczyciel akademicki odpowiedzialny za przedmiot</b>	Bożena Marszałek-Kruk
<b>Pozostali prowadzący</b>	Bożena Marszałek-Kruk

<b>Okres</b> Semestr 1	<b>Forma zaliczenia</b> Zaliczenie na ocenę	<b>Liczba punktów ECTS</b> 3.0
	<b>Forma prowadzenia i godziny zajęć</b> Wykład: 15 Ćwiczenia laboratoryjne: 15	

**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
<b>Wiedzy - Student zna i rozumie:</b>			
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
<b>Umiejętności - Student potrafi:</b>			
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
<b>Kompetencji społecznych - Student jest gotów do:</b>			
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	
<b>Łączny nakład pracy studenta</b>	<b>Liczba godzin</b> 81	<b>ECTS</b> 3.0

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

\* godzina (lekcyjna) oznacza 45 minut

## Treści programowe

<b>Lp.</b>	<b>Treści programowe</b>	<b>Formy prowadzenia zajęć</b>
1.	<p>Szczegółowa tematyka wykładów 15 godzin (15 wykładów x 1 godzina)</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Teratologia (nauka o wadach wrodzonych).</li> <li>2. Najczęstsze czynniki teratogenne, które mogą powodować wady wrodzone u ludzi.</li> <li>3. Aberracje chromosomowe: Zespół Downa, Zespół Turnera.</li> <li>4. Aberracje chromosomowe: Zespół Williamsa-Beurena, Zespół DiGeorge'a.</li> <li>5. Choroby autosomalne dominujące: Achondroplazja; Zespół Marfana, Wrodzona łamliwość kości, Choroba von Willebranda.</li> <li>6. Choroby autosomalne recesywne: Wrodzony przerost nadnerczy, Mukowiscydoza, Fenylketonuria, Rdzeniowy zanik mięśni.</li> <li>7. Choroby sprzężone z chromosomem X: Dystrofia mięśniowa Duchenne'a, Hemofilia, Zespół Alporta.</li> <li>8. Choroby wywołane mutacją w różnych genach: Choroba Hirschsprunga.</li> <li>9. Choroby wywołane zwiększoną liczbą powtórzeń trójnukleotydowych: Zespół łamliwego chromosomu X, Ataksja Friedreicha.</li> <li>10. Choroby wywołane zwiększoną liczbą powtórzeń trójnukleotydowych: Dystrofia miotoniczna typu I, Choroba Huntingtona.</li> <li>11. Choroby epigenetyczne: Zespół Pradera-Williego, Zespół Angelmana.</li> <li>12. Nowotwory</li> <li>13. Profilaktyka pierwotna i wtórna wad wrodzonych u ludzi.</li> <li>14. Terapia genowa.</li> <li>15. Poradnictwo genetyczne.</li> </ol>	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"> <li>1. Izolacja DNA z wymazów.</li> <li>2. Ocena preparatów DNA podczas elektroforezy na żelu agarozowym.</li> <li>3. Pomiar stężenia DNA metodą spektrofotometryczną.</li> </ol> <p>II.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>4. Amplifikacja DNA za pomocą reakcji łańcuchowej polimerazy (PCR).</li> <li>5. Ocena produktów PCR na żelu agarozowym.</li> <li>6. Wykrywanie dużych mutacji za pomocą metody PCR.</li> </ol> <p>III.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>7. Analiza restrykcyjna produktów PCR.</li> <li>8. Elektroforeza produktów trawienia na żelu agarozowym.</li> <li>9. Analiza wyników genotypowania.</li> </ol> <p>IV.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>10. Przygotowanie produktów PCR do sekwencjonowania.</li> <li>11. Analiza sekwencyjna produktów PCR.</li> </ol> <p>V</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>12. Interpretacja wyników sekwencjonowania.</li> <li>13. Zaliczenie ćwiczeń.</li> </ol>	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