

**Karta opisu zajęć (syllabus)**

Nazwa kierunku studiów	Biologia
Nazwa modułu, także nazwa w języku angielskim	Genetyka człowieka Human genetics
Język wykładowy	polski
Rodzaj modułu	obowiązkowy
Poziom studiów	drugiego stopnia
Forma studiów	stacjonarne
Rok studiów dla kierunku	I
Semestr dla kierunku	1
Liczba punktów ECTS z podziałem na kontaktowe/niekontaktowe	4 (1,96/2,04)
Tytuł naukowy/stopień naukowy, imię i nazwisko osoby odpowiedzialnej za moduł	Prof. dr hab. Magdalena Gryzińska
Jednostka oferująca moduł	Instytut Biologicznych Podstaw Produkcji Zwierzęcej
Cel modułu	Zapoznanie z klasycznymi jak i nowoczesnymi metodami badania ludzkiego DNA oraz analizami rodowodów człowieka i związanych z tym trudnościami zarówno technicznymi jak i etycznymi. Przekazanie wiedzy dotyczącej mechanizmów powstawania mutacji oraz najczęstszych chorób genetycznych człowieka. Poznanie metod stosowanych w diagnostyce molekularnej i cytogenetycznej. Posiadanie umiejętności zapisu i interpretacji wyników badania kariotypu oraz konstrukcji i analizy drzew rodowodowych człowieka. Na celu ma także uświadomienie złożonego wpływu genów na fenotyp człowieka.
Efekty uczenia się dla modułu to opis zasobu wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych, które student osiągnie po zrealizowaniu zajęć.	Wiedza:
	W1. Absolwent zna i rozumie w pogłębionym stopniu specjalistyczne pojęcia terminologii z zakresu genetyki oraz biologii molekularnej człowieka, a także literaturę kierunkową z tych obszarów
	W2. Absolwent zna i rozumie w pogłębionym stopniu metody analityczne, molekularne i pomiarowe w badaniach genetycznych
	Umiejętności:
	U1. wybrać oraz stosować złożone narzędzia i techniki molekularne do analizy genetyki człowieka
	Kompetencje społeczne:
K1. Absolwent jest gotów do ustawicznego samokształcenia w zakresie problemów związanych z genetyką człowieka	
Wymagania wstępne i dodatkowe	Zaliczony przedmiot Genetyka

Treści programowe modułu	Zasady dziedziczenia cech człowieka (auto- i heterosomalne, dominujące i recesywne). Mutacje genowe (punktowe i dynamiczne). Rodzaje aberracji chromosomowych (liczbowe i strukturalne). Zasady zapisywania mutacji i polimorfizmów. Zasady i symbole zapisu rodowodu oraz metody ich analizy. Diagnostyka chorób genetycznych człowieka. Choroby sprzężone z płcią i zaburzenia determinacji płci. Rola chromosomu X i Y w procesie determinacji płci. Zaburzenia uwarunkowane aberracjami chromosomowymi i zaburzeniami genowymi. Metody cytogenetyki klasycznej i molekularnej, badanie DNA. Choroby mitochondrialne. Podstawy mutagenyzy. Mechanizmy powstawania wad wrodzonych –teratogeneza, aberracje i mikroaberracje chromosomowe.
Wykaz literatury podstawowej i uzupełniającej	<p><b>Literatura podstawowa:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Drewa G., Ferenc T., Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. Elsevier, 2011.</li> <li>2. Korf B.R., Genetyka człowieka. PWN, 2003</li> <li>3. Krzyżosiak W. (red.), Genom człowieka. PWN, Warszawa, 1997.</li> </ol> <p><b>Literatura uzupełniająca:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Cebat S., Cebat M. Człowiek przejrzysty czyli jego problemy z własną genetyką. Wydawnictwo Kubajak, 2012.</li> <li>2. Nowaczyk M., Rodzinne drzewo zdrowia. Genetyka dla każdego, PIW, 2007</li> <li>3. Jerzmanowski A., Geny i ludzie. WSiP, 1994</li> </ol>
Planowane formy/działania/metody dydaktyczne	wykład, ćwiczenia laboratoryjne, ćwiczenia audytoryjne, dyskusja, pokaz
Sposoby weryfikacji oraz formy dokumentowania osiągniętych efektów uczenia się	<p><b><u>SPOSOBY WERYFIKACJI:</u></b></p> <p>W1 – ocena trzech sprawdzianów pisemnych w formie pytań testowych i otwartych (definicje do wyjaśnienia, pytania problemowe).</p> <p>U1 – ocena wykonania projektu idiogramu człowieka</p> <p>K1 – ocena udziału w dyskusji; ocena pracy w grupie i pracy indywidualnej.</p> <p><b><u>DOKUMENTOWANIE OSIĄGNIĘTYCH EFEKTÓW UCZENIA SIĘ</u></b> w formie: zaliczenia cząstkowe, projekt, dziennik prowadzącego w formie papierowej lub cyfrowej</p> <p>Szczegółowe kryteria przy ocenie zaliczenia i prac kontrolnych</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– student wykazuje dostateczny (3,0) stopień wiedzy, umiejętności lub kompetencji, gdy uzyskuje od 51 do 60% sumy punktów określających maksymalny poziom wiedzy lub umiejętności z danego przedmiotu (odpowiednio, przy zaliczeniu cząstkowym – jego części),</li> <li>– student wykazuje dostateczny plus (3,5) stopień wiedzy, umiejętności lub kompetencji, gdy uzyskuje od 61 do 70% sumy punktów określających maksymalny poziom wiedzy</li> </ul>

	<p>lub umiejętności z danego przedmiotu (odpowiednio – jego części),</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– student wykazuje dobry stopień (4,0) wiedzy, umiejętności lub kompetencji, gdy uzyskuje od 71 do 80% sumy punktów określających maksymalny poziom wiedzy lub umiejętności z danego przedmiotu (odpowiednio – jego części),</li> <li>– student wykazuje plus dobry stopień (4,5) wiedzy, umiejętności lub kompetencji, gdy uzyskuje od 81 do 90% sumy punktów określających maksymalny poziom wiedzy lub umiejętności z danego przedmiotu (odpowiednio – jego części),</li> <li>– student wykazuje bardzo dobry stopień (5,0) wiedzy, umiejętności lub kompetencji, gdy uzyskuje powyżej 91% sumy punktów określających maksymalny poziom wiedzy lub umiejętności z danego przedmiotu (odpowiednio – jego części).</li> </ul>
Elementy i wagi mające wpływ na ocenę końcową	Na ocenę końcową ma wpływ średnia ocena z: trzech sprawdzianów pisemnych (80%), obecności na zajęciach (10%) i udziału w dyskusji (10%). Warunki te są przedstawiane na pierwszych zajęciach z modułu.
Bilans punktów ECTS	<p>Formy zajęć:</p> <p><b>Kontaktowe</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– wykład (15 godz./0,6 ECTS),</li> <li>– ćwiczenia (15 godz./0,6 ECTS),</li> <li>– konsultacje (5 godz./0,2 ECTS),</li> <li>– zaliczenie projektu idiogramu (5 godz./0,2 ECTS)</li> <li>– zaliczenie sprawdzianów (5 godz./0,2 ECTS)</li> <li>– egzamin (4 godz./0,16 ECTS),</li> </ul> <p><b>Łącznie – 49 godz./1,96 ECTS</b></p> <p><b>Niekontaktowe</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– przygotowanie do zajęć (30 godz./1,2 ECTS),</li> <li>– przygotowanie do zaliczenia (13 godz./0,52 ECTS),</li> <li>– studiowanie literatury (8 godz./0,32 ECTS).</li> </ul> <p><b>Łącznie 51 godz./2,04 ECTS</b></p>
Nakład pracy związany z zajęciami wymagającymi bezpośredniego udziału nauczyciela akademickiego	– udział w wykładach – 15 godz.; w ćwiczeniach – 15 godz.; zaliczeniu projektu idiogramu-5 godz., zaliczeniu sprawdzianów-5 godz., konsultacjach – 5 godz.; egzaminie- 4 godz.
Odniesienie modułowych efektów uczenia się do kierunkowych efektów uczenia się	Kod efektu modułowego – kod efektu kierunkowego W1 – BI2_W01 W2- BI2-W04 U1 – BI2_U01 K1 – BI2_K03