Karta opisu zajęć (sylabus)

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 chromosowymi i zaburzeniami genowymi. Metody cytogenetyki klasycznej i molekularnej, badanie DNA. Choroby mitochondrialne. Podstawy mutagenezy. Mechanizmy powstawania wad wrodzonych –teratogeneza, aberracje i mikroaberracje chromosomowe.
Wykaz literatury podstawowej i uzupełniającej	**Literatura podstawowa:** 1. Drewa G., Ferenc T., Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. Elsevier, 2011. 2. Korf B.R., Genetyka człowieka. PWN, 2003 3. Krzyżosiak W. (red.), Genom człowieka. PWN, Warszawa, 1997. **Literatura uzupełniająca:** 1. Cebrat S., Cebrat M. Człowiek przejrzysty czyli jego problemy z własna genetyką. Wydawnictwo Kubajak, 2012. 2. Nowaczyk M., Rodzinne drzewo zdrowia. Genetyka dla każdego, PIW, 2007 3. Jerzmanowski A., Geny i ludzie. WSiP, 1994
Planowane formy/działania/metody dydaktyczne	wykład, ćwiczenia laboratoryjne, ćwiczenia audytoryjne, dyskusja, pokaz
Sposoby weryfikacji oraz formy dokumentowania osiągniętych efektów uczenia się	<u>SPOSOBY WERYFIKACJI:</u> W1 – ocena trzech sprawdzianów pisemnych w formie pytań testowych i otwartych (definicje do wyjaśnienia, pytania problemowe). U1 – ocena wykonania projektu idiogramu człowieka K1 – ocena udziału w dyskusji; ocena pracy w grupie i pracy indywidualnej. <u>DOKUMENTOWANIE OSIĄGNIĘTYCH EFEKTÓW UCZENIA SIĘ</u> w formie: zaliczenia cząstkowe, projekt, dziennik prowadzącego w formie papierowej lub cyfrowej Szczegółowe kryteria przy ocenie zaliczenia i prac kontrolnych – 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), – student wykazuje dostateczny plus (3,5) stopień wiedzy, umiejętności lub kompetencji, gdy uzyskuje od 61 do 70% sumy punktów określających maksymalny poziom wiedzy lub umiejętności z danego przedmiotu (odpowiednio – jego części), – 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),

	– 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), – 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).
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	Formy zajęć: **Kontaktowe** – wykład (15 godz./0,6 ECTS), – ćwiczenia (15 godz./0,6 ECTS), – konsultacje (5 godz./0,2 ECTS), – zaliczenie projektu idiogramu (5 godz./0,2 ECTS) – zaliczenie sprawdzianów (5 godz./0,2 ECTS) – egzamin (4 godz./0,16 ECTS), **Łącznie – 49 godz./1,96 ECTS** **Niekontaktowe** – przygotowanie do zajęć (30 godz./1,2 ECTS), – przygotowanie do zaliczenia (13 godz./0,52 ECTS), – studiowanie literatury (8 godz./0,32 ECTS). **Łącznie 51 godz./2,04 ECTS**
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