

Sylabus przedmiotu

Przedmiot:	Uwarunkowania genetyczne chorób człowieka
Kierunek:	Logopedia z audiologią, II stopień [4 sem], stacjonarny, praktyczny, rozpoczęty w: 2012
Tytuł lub szczegółowa nazwa przedmiotu:	Uwarunkowania genetyczne chorób człowieka
Rok/Semestr:	II/3
Liczba godzin:	15,0
Nauczyciel:	Skorupska Anna, prof. dr hab.
Forma zajęć:	wykład
Rodzaj zaliczenia:	zaliczenie na ocenę
Punkty ECTS:	1,0
Godzinowe ekwiwalenty punktów ECTS (łącznie liczba godzin w semestrze):	5,0 Godziny kontaktowe z prowadzącym zajęcia realizowane w formie konsultacji 15,0 Godziny kontaktowe z prowadzącym zajęcia realizowane w formie zajęć dydaktycznych 0 Przygotowanie się studenta do zajęć dydaktycznych 10,0 Przygotowanie się studenta do zaliczeń i/lub egzaminów 0 Studiowanie przez studenta literatury przedmiotu
Poziom trudności:	średnio zaawansowany
Wstępne wymagania:	Podstawy genetyki.
Metody dydaktyczne:	<ul style="list-style-type: none"> • wykład informacyjny • wykład problemowy • z użyciem komputera
Zakres tematów:	Podział zespołów chorobowych w zależności od typu mutacji i sposobu dziedziczenia. Wzorzec dziedziczenia chorób genetycznych, częstość występowania chorób genetycznych, poziom ryzyka, elementy diagnostyki klinicznej i genetycznej. Jednogenowe, autosomalne choroby genetyczne: mukowiscydoza, fenyloketonuria, niedobór alfa-1- antytrypsyny, anemia sierpowata, talasemia. Choroby genetyczne sprzężone z płcią: dystrofia mięśniowa Duchenna i Beckera, hemofilia, zespół Rett'a. Choroby genetyczne spowodowane mutacjami dynamicznymi: choroba Huntingtona, kruchy chromosom X. Zespoły chorobowe związane z zaburzeniem piętnowania genomu ludzkiego. Choroby wieloczynnikowe: choroba Alzheimera i in. Zespoły spowodowane aberracjami chromosomowymi: zespół Downa, Turnera, Klinefeltera i in. Zmienność (polimorfizm) genomu ludzkiego - wykorzystanie polimorfizmu DNA w medycynie i kryminalistyce.
Forma oceniania:	<ul style="list-style-type: none"> • końcowe zaliczenie pisemne • obecność na zajęciach
Literatura:	Spis zalecanych lektur: 1) obowiązkowe: Bal J. (red.). <i>Biologia molekularna w medycynie</i> . Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2001; Korf B.R. <i>Genetyka człowieka</i> .Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2003; Connor M., Ferguson-Smith M. <i>Podstawy genetyki medycznej</i> . Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 1998; 2) uzupełniające: Friedman J.M., Dill F.J., Hayden M.R., McGillivray B.C. <i>Genetyka</i> . UrbanPartner, Wydawnictwo Medyczne, Wrocław 1997; Watson J.D., Berry A. <i>DNA: Tajemnica życia</i> , Wydawnictwo CiS, Wydawnictwo W.A.B., Warszawa 2005.