

SYLABUS

Nazwa przedmiotu/modułu (zgodna z zatwierdzonym programem studiów na kierunku) Diagnostyka chorób genetycznych			Liczba punktów ECTS 2
Nazwa przedmiotu/modułu w j. angielskim Diagnostics of genetic diseases			
Jednostka(i) realizująca(e) przedmiot/moduł (instytut/katedra) Katedra Genetyki i Podstaw Hodowli Zwierząt			
Kierownik przedmiotu/modułu prof. dr hab. Marek Światoński			
Kierunek studiów weterynaria	Poziom Jednolite studia magisterskie	Profil praktyczny	Semestr IX
W zakresie		Specjalizacja magisterska	
RODZAJE ZAJĘĆ I ICH WYMIAR GODZINOWY (zajęcia zorganizowane i praca własna studenta)			
Forma studiów: stacjonarne		Forma studiów: niestacjonarne	
- wykłady	15	- wykłady	
- ćwiczenia	15	- ćwiczenia	
- praca własna studenta	20	- praca własna studenta	
Łączna liczba godzin: 50		Łączna liczba godzin:	
CEL PRZEDMIOTU/MODUŁU			
Przekazanie aktualnej wiedzy z zakresu występowania, etiologii i współczesnej diagnostyki chorób i wad genetycznych zwierząt domowych – zarówno tych związanych z nieprawidłowościami chromosomowymi, jak i mutacjami pojedynczych genów (choroby monogenowe) oraz chorobami o uwarunkowaniu złożonym (choroby poligenowe). Wykazanie, że większość chorób dziedzicznych zwierząt ma odpowiedniki kliniczne i molekularne w chorobach człowieka, co czyni zwierzęta (głównie pies i świnia) ważnymi gatunkami modelowymi w badaniach i terapii chorób człowieka. Omówienie przykładów terapii genowej zastosowanej u zwierząt domowych. Omówienie bazy o chorobach dziedzicznych zwierząt - OMIA (OnLine Mendelian Inheritance in Animals).			
METODY DYDAKTYCZNE			
Wykłady, ćwiczenia.			
ZAKŁADANE EFEKTY UCZENIA SIĘ PRZEDMIOTU/MODUŁU			Odniesienie do kierunkowych efektów uczenia się
Wiedza	E1 - Posiada wiedzę na temat podłoża chorób wywołanych mutacjami genomowymi, chromosomowymi i genowymi. E2 - Zna możliwości wykorzystania wiedzy o markerach genetycznych w diagnostyce genetycznej. E3 - Posiada wiedzę o wpływie czynników genetycznych i pozagenetycznych na powstawanie wrodzonych wad rozwojowych oraz zmienności cech produkcyjnych. E4 - Zna zasady i metody przeprowadzania cytogenetycznych i molekularnych testów diagnostycznych. E5 - Posiada wiedzę o podstawach inżynierii genetycznej, w tym terapii genowej.		WP_B.W01 WP_B.W04 WP_B.W06
Umiejętności	E6 - Potrafi budować i analizować zapisy rodowodowe w kontekście poszukiwania modelu dziedziczenia chorób dziedzicznych. E7 - Potrafi zinterpretować uzyskane wyniki podstawowych testów molekularnych (RFLP, sekwencjonowanie DNA). E8 - Potrafi ułożyć kariotyp zwierzęcia i ocenić prawidłowość tego kariotypu.		WP_B.U02 WP_B.U06
Kompetencje społeczne	E9 - Potrafi współpracować w grupie nad rozwiązywaniem problemów badawczych. E10 - Potrafi identyfikować problemy, które wymagają konsultacji ze specjalistami z zakresu genetyki. E11 - Rozumie konieczność ustawicznego poszerzania wiedzy z zakresu dynamicznie rozwijającej się genetyki, genomiki i inżynierii genetycznej.		WP_D.S01 WP_D.S06 WP_D.S07 WP_D.S14
Metody weryfikacji efektów uczenia się Realizacja zadań podczas ćwiczeń, w tym prezentacji Power Point. Egzamin testowo-opisowy.			Symbole efektów przedmiotowych E1-E11

TREŚCI KSZTAŁCENIA

Wykłady: Klasyfikacja chorób genetycznych; techniki badawcze stosowane w diagnostyce cytogenetycznej; nieprawidłowości i polimorfizmy chromosomowe; diagnostyka i rozprzestrzenienie aneuploidii; mozaicyzm i chimeryzm; diagnostyka strukturalnych mutacji chromosomowych; techniki badawcze stosowane w diagnostyce mutacji i polimorfizmu DNA; podłoże cytogenetyczne i molekularne zaburzeń rozwoju płci; podłoże cytogenetyczne i molekularne chorób nowotworowych; choroby i wady monogenowe oraz ich diagnostyka (bydło, świnia, koń, owca, koza, pies i kot); terapia genowa chorób monogenowych psa; zwierzęta domowe jako modele w badaniach i terapii chorób genetycznych człowieka.

Ćwiczenia: Mikroskopowa diagnostyka aneuploidii i strukturalnych mutacji chromosomowych; prezentacja przez studentów artykułów naukowych nt nieprawidłowości chromosomowych; analiza rodowodów w ustalaniu modelu dziedziczenia chorób genetycznych; diagnostyka molekularna chorób monogenowych; prezentacja przez studentów artykułów naukowych nt chorób monogenowych zwierząt domowych.

Formy i kryteria zaliczenia przedmiotu/modułu

Zaliczenie ćwiczeń na podstawie obecności oraz oceny wykonywania zadań, w tym prezentacji PowerPoint, co jest podstawą przystąpienia do egzaminu.

Egzamin pisemny testowo-opisowy.

Procentowy udział
w końcowej ocenie

100%

WYKAZ LITERATURY

Literatura podstawowa (podręczniki akademickie):

Świtoński M. (red. pracy zbiorowej) (2023). Genetyka ogólna i weterynaryjna. PWN Warszawa.

Świtoński M., Słota E., Jaszcak K. (2006). Diagnostyka cytogenetyczna zwierząt domowych. Wydawnictwo Akademii Rolniczej w Poznaniu.

Szczerbal I., Świtoński M. (2016). Chromosome abnormalities in domestic animals as causes of disorders of sex development or impaired fertility, w: Animal Reproduction (pod red. R. Payen-Careira), InTech, Chorwacja.
<https://www.intechopen.com/chapters/49736>

Gershony L., Clark A.C. (redakcja naukowa wydania polskiego – Świtoński M.) (2023). Omówienie obecnego stanu testów genetycznych psów. <https://www.pslwmz.pl/content/get-file/181934>

Literatura uzupełniająca (czasopisma):

Medycyna Weterynaryjna

Życie Weterynaryjne

Journal of Applied Genetics