

SYLLABUS

Semestr zimowy 2026/2027

(wykłady odbywają się w środy i rozpoczynają się dnia 14 października 2026 w sali seminaryjnej Instytutu Genetyki Człowieka PAN ul. Strzeszyńska 32, Poznań)

Nazwa przedmiotu	Zmienność genomu Człowieka w zdrowiu i w chorobie
Miejsce:	Instytut Genetyki Człowieka ul. Strzeszyńska 32
Język przedmiotu	angielski
Efekty kształcenia dla przedmiotu ujęte w kategoriach: wiedzy, umiejętności oraz kompetencji społecznych	Doktorant 1. Zdobywa wiedzę w zakresie wielu aspektów zmienności genomu człowieka oraz jej znaczenia w kontekście zdrowia oraz chorób. Nacisk będzie położony w szczególności na: - Mechanizmy kształtujące zmienność genetyczną - Ewolucja ludzkiego genomu - Ewolucja chromosomów płci - Historia genów i historia populacji 2 godz - Rola selekcji oraz demografii w kształtowaniu różnorodności profili genetycznych 2godz - Historia genów i historia populacji - Elementy ruchome w ludzkim genomie - Ewolucja Homo sapiens - haplogrupy mitochondrialne - Epidemiologia genetyczna w badaniach kryminalistycznych - Epidemiologia genetyczna w badaniach medycznych - Genetyczne podstawy zmienności funkcji komórki w zdrowiu i chorobie - jelitowy mikrobiom człowieka 2. Zapoznaje się z nowymi kierunkami badań zmienności genetycznej w kontekście chorób człowieka 3. Uczy się formułować pytania i dyskutować na temat badań związanych ze zmiennością ludzkiego genomu w zdrowiu i w chorobie

Efekty kształcenia, zgodnie z Załącznikiem 2 do Programu Kształcenia (ważnym od 1 października 2026)	P8S_WG (pkt. 1, 2 i 3) P8S_UW (pkt. 1 i 2) P8S_UK (pkt. 3)
Typ przedmiotu	Obowiązkowy dla dyscypliny nauki medyczne
Semestr/rok	Semestr zimowy 2026/2027
Imię i nazwisko osoby/osób prowadzącej/prowadzących przedmiot	Prof. dr hab. Ewa Ziętkiewicz
Imię i nazwisko osoby/osób egzaminującej/egzaminujących bądź udzielającej zaliczenia, w przypadku gdy nie jest to osoba prowadząca dany przedmiot	Prof. dr hab. Ewa Ziętkiewicz
Sposób realizacji	Wykład będzie prowadzony w języku angielskim z użyciem środków audiowizualnych, po którym nastąpi dyskusja
Wymagania wstępne i dodatkowe	Znajomość języka angielskiego oraz biologii molekularnej
Liczba punktów ECTS	3 ECTS
Bilans punktów ECTS	Jeden punkt ECTS odpowiada efektom kształcenia, których uzyskanie wymaga od studenta średnio 25-30 godzin pracy, przy czym liczba godzin pracy studenta obejmuje zajęcia organizowane w ramach studiów doktoranckich zgodnie z ich planem oraz jego pracę indywidualną. Praca indywidualna obejmuje poszerzenie wiedzy na podstawie związanej z wykładem bibliografii (<i>vide</i> poniżej).
Stosowane metody dydaktyczne	Wykład na podstawie prezentacji przygotowanej w programie power point oraz rzutnika multimedialnego
Metody sprawdzania i oceny efektów kształcenia uzyskanych przez doktorantów	Egzamin pisemny
Forma i warunki zaliczenia przedmiotu	Pozytywna ocena egzaminu
Treść przedmiotu	Wykłady będą obejmować następujące zagadnienia: -mechanizmy kształtowania się zmienności genetycznej oraz jej rozprzestrzeniania w populacjach -ewolucja chromosomów płci -historia genów i historia populacji -jelitowy mikrobiom człowieka w zdrowiu i chorobie -rola selekcji w kształtowaniu odmiennych profili różnorodności genetycznej w populacjach -różnorodność genomu człowieka

	-różnorodność sekwencji powtórzonych genomu -ewolucja <i>Homo sapiens</i> w kontekście genetycznej różnorodności we współczesnych populacjach ludzkich -praktyczne znaczenie różnorodności genetycznej -zagadnienia dotyczące genetycznych podstaw funkcjonalnych modulacji komórki w zdrowiu i chorobie -mechanizmy i czynniki kształtujące zmienność genetyczną -ewolucja chromosomów płci -historia genów i historia populacji -rola selekcji i demografii w kształtowaniu profili różnorodności genetycznej w populacjach -ewolucja genomu człowieka -elementy powtórzone w genomie człowieka -ewolucja <i>Homo sapiens</i> w świetle różnorodności genetycznej we współczesnych populacjach ludzkich - epidemiologia genetyczna w medycynie oraz w badaniach sądowych -genetyczne podstawy zmienności w świetle funkcji komórki w zdrowiu i w chorobie
Materiały dodatkowe	Prezentacja każdego wykładu w formacie PDF oraz bibliografia do wykładów
Bibliografia	LL Cavalli-Sforza & Bodmer The Genetics of Human Populations. Dover Publications (2013) ES Tobias, M Connor & M Ferguson-Smith. Essential Medical Genetics. Wiley-Blackwell (2011). DL Hartl & AG Clark. Principles of population genetics. Sinauer Associates (2006) KR Veeramah & MF Hammer. The impact of whole-genome sequencing on the reconstruction of human population history. Nature Reviews Genetics 15:149-161 (2014). S Eggers & A Sinclair. Mammalian sex determination—insights from humans and mice. Chromosome Research 20:215–238 (2012). BJ Lesch and DC Page. Genetics of germ cell development. Nature Reviews Genetics 13:781-794 (2012). N Naidoo, Y Pawitan, R Soong, DN Cooper and CS Ku. Human genetics and genomics a decade after the release of the draft sequence of the human genome. Human Genomics. 5:577–622 (2011). MM Matzuk & DJ Lamb. The biology of infertility: research advances and clinical challenges. Nature Medicine 14:1197-1213 (2008). N Powles-Glover. Cilia and ciliopathies: Classic examples linking phenotype and genotype: An overview. Reproductive Toxicology 48:98–105 (2014). Zietkiewicz, Witt, Dac, Żebracka-Gala, Goniewicz, Jarząb & Witt. Current genetic methodologies in the identification of disaster victims and in forensic analysis. J Appl Genetics 53:41–60 (2012).