

**KARTA PRZEDMIOTU (SYLABUS)
OPIS PRZEDMIOTU**

Kod przedmiotu	Nazwa przedmiotu	Genetyka		
<i>kod kierunku/profil/poziom/forma/pozycja z planu</i>		Genetics		
Język wykładowy	<i>Polski</i>			
Rok akademicki	<i>2020/2021</i>			
Kierunek w zakresie	<i>Pielęgniarstwo</i>			
Poziom studiów	<i>Studia pierwszego stopnia</i>			
Profil studiów	<i>Praktyczny</i>			
Forma studiów	<i>Stacjonarne</i>			
Semestr / semestry	<i>II, letni</i>			
Przynależność do grupy zajęć	<i>Moduł A: Nauki podstawowe</i>			
Status przedmiotu	<i>Obowiązkowy</i>			
Formy realizacji zajęć dydaktycznych, wymiar, punkty ECTS	Forma zajęć	Liczba godzin zajęć dydaktycznych	Liczba punktów ECTS	
	Wykład	30 h	3 ECTS	
	Ćwiczenia	15 h		
Powiązanie przedmiotu	z profilem studiów	<i>Zapoznanie z metodologią i technikami badawczymi stosowanymi w genetyce oraz diagnostyce chorób genetycznych, zrozumienie funkcji genomu ludzkiego, zróżnicowania genetycznego i ewolucji populacji ludzkich, mutagenезy oraz genetycznego uwarunkowania chorób.</i>		
	z uprawnieniami	... ECTS		
	z dyscypliną	2 ECTS		
Forma nauczania	<i>Tradycyjna zorganizowana w uczelni wspomagana e-konsultacjami oraz materiałami dostępnymi on line.</i>			
Wymagania wstępne	<i>Znajomość podstaw biologii komórki, genetyki i mechanizmów ewolucji na poziomie szkoły średniej..</i>			
Jednostka prowadząca	<i>Wydział Nauk Medycznych i Nauk o Zdrowiu</i>			
Koordynator	<i>Dr Kornelia Polok</i>			
Osoby prowadzące	<i>Dr Kornelia Polok</i>			
Adres strony internetowej pjo	<i>https://www.matgen.pl</i>			
Adres e-mail, telefon koordynatora	<i>polokkornelia@gmail.com https://www.matgen.pl</i>			

EFEKTY UCZENIA SIĘ, TREŚCI PROGRAMOWE, REALIZACJA ZAJĘĆ DYDAKTYCZNYCH, WERYFIKACJA EFEKTÓW UCZENIA SIĘ

<p>Cel kształcenia:</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. <i>Nabycie wiedzy z zakresu genetyki pozwalającej na zrozumienie zjawiska dziedziczności i zmienności organizmów, ze szczególnym uwzględnieniem pozycji człowieka jako elementu środowiska przyrodniczego.</i> 2. <i>Zrozumienie roli człowieka w zachowaniu środowiska i jego zrównoważonym rozwoju.</i> 3. <i>Zrozumienie genetycznych uwarunkowań niektórych jednostek chorobowych u człowieka.</i> 4. <i>Zrozumienie wpływu środowiska na kształtowanie cech.</i> 5. <i>Zapoznanie się z podstawowymi metodami diagnostyki molekularnej.</i>
<p>Treści programowe. Wykłady</p>	<p>Wykłady: 30 h prowadzonych jako 10 wykładów po 3 h. Wykłady poprzedzają ćwiczenia.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Komórka i cykl życiowy: budowa komórki prokariotycznej i eukariotycznej; choroby związane ze strukturami komórki. Pochodzenie organelli komórkowych. Cykl życiowy komórki i jego regulacja. Mitoza i mejoza oraz ich znaczenie. Organizmy modelowe w badaniach genetycznych. 2. Genetyka mendlowska: podstawowe pojęcia genetyczne, I i II prawo Mendla. Allele wielokrotne na przykładzie grup krwi. Współdziałanie genów na przykładzie fenotypu bombajskiego. Zasady sporządzania rodowodów. 3. Chromosomy i determinacja płci: struktura chromosomu metafazowego, kariotyp człowieka. Determinacja płci u różnych organizmów, geny sprzężone z płcią. Chromosomowa teoria dziedziczności: sprzężenie genów, crossing-over, odległość genetyczna. 4. Struktura materiału genetycznego: budowa kwasów nukleinowych i choroby związane z syntezą nukleotydów. Budowa chromosomu Prokariota: upakowanie DNA w nukleoidzie. Budowa chromosomu Eukariota: upakowanie DNA w jądrze, białka uczestniczące w upakowaniu DNA. 5. Geny: ewolucja definicji genu. Budowa genów u wirusów, Prokariota i Eukariota. Geny warunkujące lekooporność na przykładzie prątka gruźlicy. Rodziny genów na przykładzie genów globinowych i rDNA. KOŁOKWIUM I: z zagadnień 01-05. 6. Genomy: wielkość genomów u różnych grup organizmów, gęstość genów. Organizacja genomu Prokariota na przykładzie <i>E. coli</i>, <i>M. tuberculosis</i> i <i>B. burgdorferi</i>. Organizacja genomów Eukariota. Kolinearność i syntenia na przykładzie genomów traw i kręgowców. Ruchome elementy genetyczne i ich rola w ewolucji. 7. Mutageneza i jej wykorzystanie: mutacje punktowe i chromosomowe. Czynniki mutagenne fizyczne i chemiczne. Wpływ promieniowania jonizującego na organizmy żywe na przykładzie Czarnobyli. Mutageneza indukowana w żywieniu człowieka i diagnostyce medycznej. 8. Przepływ informacji genetycznej. Replikacja u Prokariota i Eukariota: zasady replikacji, polimerazy DNA. Transkrypcja: polimerazy RNA, czynniki transkrypcyjne, zaburzenia transkrypcji, dojrzewanie RNA. Translacja i kod genetyczny. Struktura białek. 9. GMO – skąd biorą się obawy? Odbiór społeczny GMO. Definicja GMO. Otrzymywanie GMO. Regulacje prawne dotyczące uwalniania GMO. Wykorzystanie organizmów modyfikowanych genetycznie w rolnictwie, medycynie i przemyśle. Zagrożenia środowiskowe, zdrowotne i ekonomiczne związane z GMO. 10. Homo olympicus. Znaczenie genetyki w sporcie. Cechy ilościowe człowieka. „Fenotyp sportowca” oraz testy diagnostyczne predyspozycji sportowych. KOŁOKWIUM II z zagadnień 06-10.

<p>Treści programowe: Ćwiczenia</p>	<p>Ćwiczenia: 15 h prowadzonych jako 7 ćwiczeń po 2 h, jedno ćwiczenie: 1 h. Ćwiczenia służą poszerzeniu wiedzy wykładowej i nabyciu praktycznych umiejętności związanych z tematyką omawianą na wykładzie.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Dziedziczenie cech u człowieka uwarunkowanych jednogenowo, analiza rozszczepień i ocena prawdopodobieństwa wystąpienia danej cechy. Dziedziczenie grup krwi u człowieka. Cechy uwarunkowane współdziałaniem genów. Projektowanie doświadczeń. 2. Chromosomopatie u człowieka. Metody cytogenetyczne i identyfikacja kariotypów człowieka. Analiza rozszczepień dla cech sprzężonych z płcią. Identyfikacja sprzężenia genów, wykorzystanie odległości genetycznej do oceny prawdopodobieństwa wystąpienia danej kombinacji cech. 3. Obserwacja struktury przestrzennej kwasów nukleinowych. Analiza struktury RNA. Analiza struktury przestrzennej DNA. Identyfikacja sekwencji nukleotydowych w bazach danych. 4. Analiza genu <i>KatG</i> u <i>Mycobacterium tuberculosis</i>. Testy genetyczne w wykrywaniu lekooporności. Katalog genów człowiek, OMIM: poszukiwanie genów warunkujących jednostki chorobowe, planowanie diagnostyki, wykorzystanie bazy w poszukiwaniu przyczyn różnych jednostek chorobowych. 5. Miary wielkości genomu. Przeliczanie wielkości genomów podanych w różnych jednostkach. Analiza wielkości genomów u różnych grup zwierzęcych i roślinnych na podstawie danych w bazach C-DNA. Obliczanie gęstości genów. 6. Określanie częstości mutacji punktowych. Projektowanie doświadczeń z mutagenezy. Obliczanie ilości mutagenu. Określanie efektów somatycznych i genetycznych działania mutagenu. Określanie dawki optymalnej i szkodliwej. 7. Projektowanie reakcji PCR. Ustalanie temperatury przyłączania starterów. Projektowanie starterów. Obliczanie stężeń składników reakcji PCR. Symulacja PCR <i>in silico</i>. Wykorzystanie reakcji PCR w diagnostyce. 8. GMO: Przykłady GMO. Baza danych GMO. Otrzymywanie i wykorzystanie organizmów transgenicznych w medycynie i produkcji żywności. <p>Wszystkie wykłady i ćwiczenia są udostępniane na stronie https://www.matgen.pl przed terminem wykładów/ćwiczeń.</p>
<p>Metody dydaktyczne (kształcenia):</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Wykład z wykorzystaniem technik multimedialnych oraz z elementami dyskusji. W trybie zdalnym za pomocą MS Teams. 2. Ćwiczenia: <ul style="list-style-type: none"> – wykorzystanie symulacji komputerowych, narzędzi bioinformatycznych w tym BLAST, , internetowych baz danych; NCBI, ExPaSy, OMIM; ATLHOME, HDBAS, – projektowanie doświadczeń z zakresu mutagenezy i wykorzystania reakcji PCR, demonstracja wybranych procedur laboratoryjnych. – rozwiązywanie zadań i problemów genetycznych, praca samodzielna i grupowa; – wykorzystanie narzędzi internetowych do samodzielnego sprawdzania nabytych umiejętności (np. kahoot). 3. Praca samodzielna z wykorzystaniem internetowych baz danych i materiałów on line: samodzielne rozwiązywanie wybranych problemów na podstawie materiałów zamieszczanych on line.

Efekty uczenia się dla przedmiotu w odniesieniu do efektów kierunkowych i formy zajęć				Metody weryfikacji efektów uczenia się	
Numer efektu uczenia się	Opis efektów uczenia się dla przedmiotu (PEU) Student, który zaliczył przedmiot (W) zna i rozumie/ (U) potrafi /(K) jest gotów do:	Kierunkowy efekt uczenia się (KEU)	Forma zajęć	Forma weryfikacji (zaliczeń)	Metody sprawdzania i oceny
W1	<i>Różnicuje budowę aminokwasów, nukleozydów, monosacharydów, kwasów karboksylowych i ich pochodnych, wchodzących w skład makrocząsteczek obecnych w komórkach, macierzy zewnątrzkomórkowej i płynach ustrojowych, różnicuje witaminy.</i>	A.W9	Wykład 1 Ćwiczenia 1 Wykład 4 Ćwiczenia 4	Zaliczenie Praca domowa	<i>Test, identyfikacja faz cyklu życiowego i podziałów, symulacja, znajomość bazy NCBI, rozpoznawanie składników kwasów nukleinowych.</i>
W2	<i>Omawia funkcje genomu, transkryptomu i proteomu człowieka oraz podstawowe koncepcje regulacji ekspresji genów, w tym regulacji epigenetycznej.</i>	A.W10	Wykład 5 Ćwiczenia 5 Wykład 6 Ćwiczenia 6 Wykład 8 Ćwiczenia 8	Zaliczenie Praca domowa	<i>Test, posługiwanie się katalogiem genów człowieka, identyfikacja etapów ekspresji informacji genetycznej, przeliczanie wielkości genomów.</i>
W3	<i>Opisuje budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenyzy; zna profile metaboliczne podstawowych narządów.</i>	A.W11	Wykład 3 Ćwiczenia 3 Wykład 7 Ćwiczenia 7	Zaliczenie Praca domowa	<i>Test, ocena częstości mutacji, ocena dawki promieniowania jonizującego, identyfikacja mutacji punktowych, identyfikacja kariotypów.</i>
W4	<i>Wymienia zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej.</i>	A.W12	Wykład 1 Wykład 2 Ćwiczenia 2 Wykład 3 Wykład 10	Zaliczenie Praca domowa	<i>Test, rozwiązywanie zadań, analiza rodowodów, szacowanie ryzyka genetycznego.</i>
W5	<i>Opisuje metody i techniki badań.</i>	C.W35	Wykład 2 Ćwiczenie 2 Wykład 6 Ćwiczenie 6 Wykład 7 Ćwiczenie 7 Wykład 8 Wykład 9 Ćwiczenie 8	Zaliczenie Praca domowa	<i>Test, projekt reakcji PCR, opis doświadczeń genetycznych, opis metod badania genomu, analiza wyników analiz molekularnych.</i>
U1	<i>Szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych.</i>	AU6	Wykład 1 Wykład 2 Ćwiczenia 2 Wykład 3 Ćwiczenia 3 Wykład 10	Zaliczenie Praca domowa	<i>Test, rozwiązywanie zadań, analiza częstości genotypów, analiza dziedziczenia grup krwi.</i>
U2	<i>Wykorzystuje wiedzę na temat chorób uwarunkowanych genetycznie w profilaktyce nowotworów oraz diagnostyce prenatalnej.</i>	A.U13	Wykład 5 Ćwiczenia 5 Wykład 6 Wykład 7	Zaliczenie Praca domowa	<i>Test, identyfikacja podstaw genetycznych chorób, posługiwanie się bazami danych w celu identyfikacji podstaw genetycznych chorób.</i>

U3	Ocenia szkodliwość dawki promieniowania jonizującego i stosuje się do zasad ochrony radiologicznej.	A.U17	Wykład 7 Ćwiczenia 7	Zaliczenie Praca domowa	Test, ocena dawki promieniowania jonizującego wg danych FAO/IAEA, ocena częstości mutacji indukowanych, ocena ryzyka narażenia na działanie czynników mutagennych.
U4	Uczestniczy w realizacji projektu badawczego.	C.U54	Wykład 2 Ćwiczenie 2 Wykład 8 Ćwiczenie 8 Wykład 9 Wykład 10	Zaliczenie Praca domowa	Test, projekt doświadczenia genetycznego, projekt starterów do reakcji PCR, projekt reakcji PCR, projekt testów badających predyspozycje sportowe.
U5	Krytycznie analizuje publikowane wyniki badań naukowych.	C.U55	Wykład 1-10 Ćwiczenie 1-8	Zaliczenie Praca domowa	Krótkie prezentacje, dyskusja oksfordzka, analiza problemów z protokołów ćwiczeń.
U6	Analizuje i opracowuje raporty z badań naukowych (np. artykuły naukowe).	C.U59	Wykład 9	Zaliczenie Praca domowa	Raport dotyczący uwolnienia GMO do środowiska.
Stopień osiągnięcia kierunkowych efektów uczenia się: np. A.W9++; A.W10+++; A.W11+++; A.W12+++; C.W35++; AU6+++; A.U13+++;A.U17+++; C.U54++; C.U55++; C.U59++					

Literatura podstawowa, literatura uzupełniająca, pomoce naukowe

1. ExPaSy. Bioinformatics Resource Portal. Baza danych. Dostęp: <https://www.expasy.org>
2. Journal of Human Genetics. Dostęp: <https://www.nature.com/jhg/>
3. Genetics Home Reference. National Institute of Health. Dostęp: <https://ghr.nlm.nih.gov/>
4. NCBI. National Centre for Biotechnology Information. Baza danych. Dostęp: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov>
5. OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man. Baza danych. Dostęp: <https://www.omim.org/>
6. Polok K.: Genetyka i ewolucja. Zadania i problemy. Wyd. SQL Olsztyn 2010. Wersja elektroniczna 2011. Dostęp: <https://zenodo.org/record/1254549>
7. Zielinski R, Polok K. 2020. Materiały z genetyki dla studentów I roku Pielęgniarstwa. Dostęp: <https://www.matgen.pl>

Nakład pracy studenta potrzebny do osiągnięcia zakładanych efektów uczenia się – bilans punktów ECTS

Udział w zajęciach, aktywność	Obciążenie studenta [h]		
	Inne godz. Kontaktowe (IGK)	Zajęcia bez nauczyciela-praca własna studenta (ZBN)	Zajęcia dydaktyczne
Udział w wykładach	-	-	30 h
Samodzielne studiowanie tematyki wykładów	-	10 h	-
Udział w ćwiczeniach / ćwiczeniach laboratoryjnych	-	-	15 h
Udział w seminariach			
Samodzielne przygotowanie się do ćwiczeń/seminariów	-	10 h	-
Udział w konsultacjach	2 h	-	-
Przygotowanie do zaliczenia / egzaminu	-	15	-
Udział w egzaminie / zaliczeniu	8 h	-	-
Sumaryczne obciążenie pracą student	10 h/ 0,3 pkt. ECTS	35 h/ 1,2 pkt. ECTS	45 h/ 1,5 pkt. ECTS
Punkty ECTS za przedmiot	3 pkt. ECTS		

Informacje dodatkowe, uwagi

Student ma na bieżąco dostęp do wszystkich materiałów wykładowych i ćwiczeniowych oraz swojej punktacji na stronie <https://www.matgen.pl>. Student ma dostęp do e-konsultacji.