

**KARTA PRZEDMIOTU (SYLABUS)  
OPIS PRZEDMIOTU**

<b>Kod przedmiotu</b>	Nazwa przedmiotu	<b>Genetyka</b>		
<i>kod kierunku/profil/poziom/forma/pozycja z planu</i>		<b>Genetics</b>		
<b>Język wykładowy</b>	Polski			
<b>Rok akademicki</b>	2021/2022			
<b>Kierunek w zakresie</b>	Pielęgniarstwo			
<b>Poziom studiów</b>	Studia pierwszego stopnia			
<b>Profil studiów</b>	Praktyczny			
<b>Forma studiów</b>	Stacjonarne			
<b>Semestr / semestry</b>	II, letni			
<b>Przynależność do grupy zajęć</b>	Moduł A: Nauki podstawowe			
<b>Status przedmiotu</b>	Obowiązkowy			
<b>Formy realizacji zajęć dydaktycznych, wymiar, punkty ECTS</b>	Forma zajęć	Liczba godzin zajęć dydaktycznych	Liczba punktów ECTS	
	Wykład	30 h	3 ECTS	
	Ćwiczenia	15 h		
<b>Powiązanie przedmiotu</b>	<b>z profilem studiów</b>	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.		1 ECTS
	<b>z uprawnieniami</b>			... ECTS
	<b>z dyscypliną</b>			2 ECTS
<b>Forma nauczania</b>	Tradycyjna zorganizowana w uczelni wspomagana e-konsultacjami oraz materiałami dostępnymi on line.			
<b>Wymagania wstępne</b>	Znajomość podstaw biologii komórki, genetyki i mechanizmów ewolucji na poziomie szkoły średniej.			
<b>Jednostka prowadząca</b>	Wydział Nauk Medycznych i Nauk o Zdrowiu			
<b>Koordynator</b>	Kornelia Polok			
<b>Adres strony internetowej pjo</b>				
<b>Adres e-mail, telefon koordynatora</b>	polokkornelia@gmail.com			

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

<p><b>Cel kształcenia:</b></p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Nabycie wiedzy z zakresu genetyki pozwalającej na zrozumienie zjawiska dziedziczności i zmienności organizmów, ze szczególnym uwzględnieniem pozycji człowieka jako elementu środowiska przyrodniczego.</li> <li>2. Zrozumienie roli człowieka w zachowaniu środowiska i jego zrównoważonym rozwoju.</li> <li>3. Zrozumienie genetycznych uwarunkowań niektórych jednostek chorobowych u człowieka.</li> <li>4. Zrozumienie wpływu środowiska na kształtowanie cech.</li> <li>5. Zapoznanie się z podstawowymi metodami diagnostyki molekularnej.</li> </ol>
<p><b>Treści programowe.</b> <b>Wykłady</b></p>	<p><b>Wykłady: 30 h prowadzonych jako 10 wykładów po 3 h. Wykłady poprzedzają ćwiczenia.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Komórka i cykl życiowy.</b> Metody badania komórek, mikroskopia, kultury <i>in vitro</i>. Budowa komórki prokariotycznej i eukariotycznej, błona komórkowa, organella, budowa jądra, nukleopatie. Pochodzenie organelli komórkowych. Cykl życiowy komórki i jego regulacja, cyklina, interfaza. Mitoza i mejoza, przebieg, rozchodzenie się chromosomów, znaczenie mitozy i mejozy. Organizmy modelowe w badaniach genetycznych..</li> <li>2. <b>Genetyka mendłowska.</b> Definicja genetyki i jej zastosowania. Podstawowe pojęcia genetyczne, gen, allel, homo-, heterozygota, genotyp, fenotyp. I i II prawo Mendla, uwarunkowania mejozyczne, przykłady u człowieka. Allele wielokrotne na przykładzie grup krwi. Współdziałanie genów na przykładzie fenotypu bombajskiego. Zasady sporządzania rodowodów..</li> <li>3. <b>Chromosomowa teoria dziedziczności:</b> Chromosomy, struktura chromosomu metafazowego, liczba chromosomów, aneuploidy i euploidy, kariotyp człowieka, chromosomopatie. Determinacja płci u różnych organizmów, ewolucja chromosomów płci u ssaków, geny sprzężone z płcią, hemofilia. Chromosomowa teoria dziedziczności: sprzężenie genów, crossing-over, odległość genetyczna..</li> <li>4. <b>Struktura materiału genetycznego.</b> Składniki kwasów nukleinowych, pentozy, zasady azotowe, choroby związane z syntezą nukleotydów. Budowa DNA i RNA. Materiał genetyczny wirusów i wiroidów. Budowa chromosomu Prokariota, chromosomy linowe i koliste, upakowanie DNA w nukleoidzie, plazmidy. Chromatyna Eukariota, upakowanie DNA w jądrze, histony, białka niehistonowe uczestniczące w upakowaniu DNA.</li> <li>5. <b>Geny.</b> Ewolucja definicji genu, ORF. Budowa genów u wirusów. Geny Prokariota. Geny Eukariota, introny, egzony, ortologi i paralogi. Geny warunkujące lekooporność na przykładzie prątki gruźlicy, <i>KatG</i> i <i>rpoB</i>. Rodziny genów na przykładzie genów globinowych i rDNA. Liczba genów, minimalna liczba genów, syntetyczna komórka.. <b>KOLOKWIUM I: z zagadnień 01-05.</b></li> <li>6. <b>Genom.</b> Genomy, definicja, miary wielkości genomów, wartość C. Gęstość genów, zawartość G+C. Organizacja genomu Prokariota na przykładzie <i>E. coli</i>, <i>M. tuberculosis</i> i <i>B. burgdorferi</i>. Organizacja genomów Eukariota. Ewolucja genomów Eukariota na przykładzie drożdży. Kolinearność i syntenia na przykładzie genomów traw i kręgowców. Ruchome elementy genetyczne i ich rola w ewolucji genomów, elementy <i>Alu</i> u człowieka.</li> <li>7. <b>Przepływ informacji genetycznej.</b> Przepływ informacji genetycznej pionowy i poziomy. Centralny Dogmat Biologii Molekularnej. Replikacja u Prokariota i Eukariota: zasady replikacji, polimerazy DNA. Reakcja PCR: etapy, warunki. Transkrypcja: polimerazy RNA, czynniki transkrypcyjne, zaburzenia transkrypcji, dojrzewanie RNA. Translacja i kod genetyczny. Struktura białek..</li> <li>8. <b>Indukowanie i wykorzystanie mutacji.</b> Mutageneza indukowana: czynniki mutagenne fizyczne i chemiczne, naturalne czynniki alkilujące, spektrum mutacji punktowych, supermutageny. Wpływ promieniowania jonizującego na organizmy żywe na przykładzie Czarnobyła. Efekty somatyczne i genetyczne działania mutagenów. Chimery. Mutageneza transkrypcyjna. Mutageneza indukowana w żywieniu człowieka i diagnostyce medycznej.</li> <li>9. <b>GMO – skąd biorą się obawy?</b> 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.</li> <li>10. <b>Homo olympicus.</b> Znaczenie genetyki w sporcie. Cechy ilościowe człowieka. „Fenotyp sportowca” oraz testy diagnostyczne predyspozycji sportowych. <b>KOLOKWIUM II z zagadnień 06-10.</b></li> </ol>

<p><b>Treści programowe: Ćwiczenia</b></p>	<p><b>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.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>C02. Genetyka mendlowska.</b> Jak mejoza determinuje rozchodzenie się alleli do gamet? Znaczenie ewolucyjne i pochodzenie mejozy. Dziedziczenie cech uwarunkowanych jednogennie, zapisywanie pokoleń, analiza rozszczepień i ocena prawdopodobieństwa wystąpienia danej cechy. II prawo Mendla., Rozwinięcie mendelizmu, kodominacja, izoenzymy, dziedziczenie grup krwi u człowieka. Cechy uwarunkowane współdziałaniem genów..</li> <li><b>C03. Chromosomowa teoria dziedziczości.</b> Struktura chromosomu metafazowego, kariotyp, zastosowanie w diagnostyce. Determinacja płci u człowieka. Sprzężenie z płcią, analiza rozszczepień dla cech sprzężonych z płcią. Sprzężenie genów całkowite, sprzężenie częściowe, crossing-over, wykorzystanie odległości genetycznej do oceny prawdopodobieństwa wystąpienia danej kombinacji cech.</li> <li><b>C04. Struktura materiału genetycznego.</b> Porównanie RNA i DNA, właściwości chemiczne kwasów nukleinowych. Synteza deoksyrybonukleotydów w komórce, tworzenie wiązania fosfodiesterowego. Typy i funkcja RNA. Model przestrzenny DNA. Sekwencje nukleotydowe w bazach danych, typy baz danych, NCBI. Struktura rekordu w bazie NCBI na przykładzie genu dla hemoglobiny, format GenBank, FASTA i Graphics, odczytywanie wybranych rekordów.</li> <li><b>C05. Geny.</b> Koncepcja genu. Składanie genów na przykładzie lekkich łańcuchów kappa przeciwciał u kręgowców. Analiza genu <i>KatG</i> u <i>Mycobacterium tuberculosis</i> na podstawie rekordów w bazie NCBI. Przebieg zakażenia prątkiem gruźlicy i gruźlica wielolekooporna. Katalog genów człowieka OMIM na przykładzie genu warunkującego hemofilię typu B.</li> <li><b>C06. Genomy.</b> 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.</li> <li><b>C07. Przepływ informacji genetycznej.</b> 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.</li> <li><b>C08. Indukowanie i wykorzystanie mutacji.</b> Mutacje punktowe na poziomie DNA i na poziomie białka. Określanie częstości mutacji punktowych. Projektowanie doświadczeń z mutagenyzy. Obliczanie ilości mutagenu. Określanie efektów somatycznych i genetycznych działania mutagenu. Określanie dawki optymalnej i szkodliwej.</li> <li><b>C09. GMO: Przykłady GMO.</b> Baza danych GMO. Otrzymywanie i wykorzystanie organizmów transgenicznych w medycynie i produkcji żywności.</li> </ol> <p><b>Wszystkie wykłady i ćwiczenia są udostępniane na stronie <a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a> przed terminem wykładów/ćwiczeń.</b></p>
<p><b>Metody dydaktyczne (kształcenia):</b></p>	<ol style="list-style-type: none"> <li><b>Wykład</b> z wykorzystaniem technik multimedialnych oraz z elementami dyskusji. W trybie zdalnym za pomocą MS Teams.</li> <li><b>Ćwiczenia:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>– wykorzystanie symulacji komputerowych, narzędzi bioinformatycznych w tym BLAST, , internetowych baz danych; NCBI, ExPaSy, OMIM; ATLHOME, HDBAS,</li> <li>– projektowanie doświadczeń z zakresu mutagenyzy i wykorzystania reakcji PCR, demonstracja wybranych procedur laboratoryjnych.</li> <li>– rozwiązywanie zadań i problemów genetycznych, praca samodzielna i grupowa;</li> <li>– wykorzystanie narzędzi internetowych do samodzielnego sprawdzania nabytych umiejętności (np. kahoot).</li> </ul> </li> <li><b>Praca samodzielna z wykorzystaniem internetowych baz danych i materiałów on line:</b> samodzielne rozwiązywanie wybranych problemów na podstawie materiałów zamieszczanych on line.</li> </ol>



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	Zna zasady dziedziczenia grup krwi, w tym dziedziczenie układu ABO, MN. Zna rolę kodominacji i epistazy w dziedziczeniu grup krwi.	A.W9 +++	Wykład 1 Wykład 2 Ćwiczenia 2 Wykład 3	Zaliczenie Praca domowa	Test, rozwiązywanie zadań, analiza rodowodów, szacowanie ryzyka genetycznego.
W2	Zna metody i techniki badań genetycznych, w tym molekularne metody diagnostyczne oparte o kwasy nukleinowe. Zna choroby genetyczne.	A.W10 +++	Wykład 2 Ćwiczenie 2 Wykład 6 Ćwiczenie 6 Wykład 7 Ćwiczenie 7 Wykład 8 Wykład 9 Ćwiczenie 8	Zaliczenie Praca domowa	Test, projekt reakcji PCR, opis doświadczeń genetycznych, opis metod badania genomu, analiza wyników analiz molekularnych.
W3	Zna funkcje genomu człowieka i organizmów chorobotwórczych, zasady przepływu informacji genetycznej oraz podstawy regulacji ekspresji genów.	A.W12 +++	Wykład 5 Ćwiczenia 5 Wykład 6 Ćwiczenia 6 Wykład 8 Ćwiczenia 8	Zaliczenie Praca domowa	Test, posługiwanie się katalogiem genów człowieka, identyfikacja etapów ekspresji informacji genetycznej, przeliczanie wielkości genomów.
W4	Zna budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenyzy. Zna wpływ czynników mutagennych na organizm, w tym promieniowania jonizującego.	A.W11 +++ A.W16 ++	Wykład 3 Ćwiczenia 3 Wykład 7 Ćwiczenia 7	Zaliczenie Praca domowa	Test, ocena częstości mutacji, ocena dawki promieniowania jonizującego, identyfikacja mutacji punktowych, identyfikacja kariotypów.
W5	Zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej.	A.W12 +++	Wykład 1 Wykład 2 Ćwiczenia 2 Wykład 3 Wykład 10	Zaliczenie Praca domowa	Test, rozwiązywanie zadań, analiza rodowodów, szacowanie ryzyka genetycznego.
W6	Zna budowę aminokwasów, nukleozydów, monosacharydów, kwasów karboksylowych i ich pochodnych, wchodzących w skład makrocząsteczek obecnych w komórkach, macierzy zewnątrzkomórkowej i płynach ustrojowych, różnicuje witaminy.	A.W14 ++	Wykład 1 Ćwiczenia 1 Wykład 4 Ćwiczenia 4	Zaliczenie Praca domowa	Test, identyfikacja faz cyklu życiowego i podziałów, symulacja, znajomość bazy NCBI, rozpoznawanie składników kwasów nukleinowych.
U1	Szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych.	A.U3 +++	Wykład 1 Wykład 2 Ćwiczenia 2 Wykład 3 Ćwiczenia 3 Wykład 10	Zaliczenie Praca domowa	Test, rozwiązywanie zadań, analiza częstości genotypów, analiza dziedziczenia grup krwi.
U2	Wykorzystuje wiedzę na temat chorób uwarunkowanych genetycznie w profilaktyce oraz diagnostyce chorób genetycznych.	A.U4 +++	Wykład 5 Ćwiczenia 5 Wykład 6 Wykład 7	Zaliczenie Praca domowa	Test, identyfikacja podstaw genetycznych chorób, posługiwanie się bazami danych w celu identyfikacji podstaw genetycznych chorób.

<b>U3</b>	<i>Ocenia szkodliwość działania mutagenów, oblicza dawkę promieniowania jonizującego, potrafi określić efekty działania mutagenów na poziomie somatycznym i genetycznym..</i>	A.U4 +++	Wykład 7 Ćwiczenia 7	Zaliczenie Praca domowa	<i>Test, ocena dawki promieniowania jonizującego wg danych FAO/IAEA, ocena częstości mutacji indukowanych, ocena ryzyka narażenia na działanie czynników mutagennych.</i>
<b>K1</b>	<i>Jest gotowy do uczestnictwa w realizacji projektu badawczego, zaplanowania prostego projektu oraz samodzielnego wykonywania zawodu.</i>	++	Wykład 2 Ćwiczenie 2 Wykład 8 Ćwiczenie 8 Wykład 9 Wykład 10	Zaliczenie Praca domowa	<i>Test, projekt doświadczenia genetycznego, projekt starterów do reakcji PCR, projekt reakcji PCR, projekt testów badających predyspozycje sportowe.</i>
<b>K2</b>	<i>Krytycznie analizuje publikowane wyniki badań naukowych, dostrzega własne ograniczenia.</i>	++	Wykład 1-10 Ćwiczenie 1-8	Zaliczenie Praca domowa	<i>Krótkie prezentacje, dyskusja oksfordzka, analiza problemów z protokołów ćwiczeń.</i>
<b>K3</b>	<i>Jest gotowy do identyfikowania zagrożeń środowiskowych, w tym GMO, analizy i opracowania raportów z badań naukowych (np. artykuły naukowe) oraz zasięgania opinii ekspertów.</i>	++	Wykład 9	Zaliczenie Praca domowa	<i>Raport dotyczący uwolnienia GMO do środowiska.</i>

#### **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. 2022. 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	<b>10 h/ 0,3 pkt. ECTS</b>	<b>35 h/ 1,2 pkt. ECTS</b>	<b>45 h/ 1,5 pkt. ECTS</b>
Punkty ECTS za przedmiot	<b>3 pkt. ECTS</b>		

**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.*