

KARTA PRZEDMIOTU (SYLABUS)¹
OPIS PRZEDMIOTU

Kod przedmiotu	Nazwa przedmiotu	<i>Genetyka</i>		
0915/UTH/WNMinoz/ST-NST/A09		<i>Genetics</i>		
Język wykładowy	<i>Polski</i>			
Rok akademicki	<i>2022/2023</i>			
Kierunek w zakresie	<i>Lekarski</i>			
Poziom studiów	<i>Studia jednolite magisterskie</i>			
Profil studiów	<i>Ogólnoakademicki</i>			
Forma studiów	<i>Stacjonarne/Niestacjonarne</i>			
Semestr/ semestry	<i>III zimowy</i>			
Przynależność do grupy zajęć	<i>Moduł A: Nauki Biomedyczne podstawy medycyny</i>			
Status przedmiotu	<i>Obowiązkowy</i>			
Formy realizacji zajęć dydaktycznych, wymiar, punkty ECTS	Forma zajęć	Liczba godzin zajęć dydaktycznych	Liczba punktów ECTS	
	Wykład	20 h	1 ECTS	
Powiązanie przedmiotu	z profilem studiów ²			
	z dyscypliną ³	<i>Nauki biologiczne.</i>	1 ECTS	
Forma nauczania⁴	<i>Tradycyjna: zajęcia w siedzibie Uczelni</i>			
Wymagania wstępne	<i>Realizacja efektów kształcenia w zakresie wiedzy, umiejętności, kompetencji społecznych z poprzednich semestrów studiów.</i>			
Jednostka prowadząca	<i>Wydział Nauk Medycznych i Nauk o Zdrowiu</i>			
Koordinator	<i>Kornelia Polok, DR</i>			
Adres strony internetowej pjo	<i>https://wnminoz.uniwersytetradom.pl/</i>			
Adres e-mail koordynatora	<i>Polokkornelia@gmail.com</i>			

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

<p>Cel kształcenia:</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Nabycie wiedzy o zmienności organizmów, ze szczególnym uwzględnieniem pozycji człowieka jako elementu środowiska przyrodniczego. 2. Zrozumienie genetycznych uwarunkowań niektórych jednostek chorobowych u człowieka. 3. Zrozumienie molekularnych podstaw pionowego i poziomego przekazu informacji genetycznej. 4. Zrozumienie wpływu technologii genetycznych na środowisko, zdrowie i ekonomię. 5. Nabycie wiedzy o nowoczesnych metodach diagnostyki molekularnej oraz ich ograniczeniach.
<p>Treści programowe. Wykłady⁵</p>	<p>Wykłady: 20 h prowadzonych jako 10 wykładów po 2 h.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Komórka i cykl życiowy. Teoria komórkowej budowy organizmów. Budowa komórki prokariotycznej i eukariotycznej, rozmiary komórek. Struktury komórkowe: błony biologiczne, mitochondria, liposomy. Budowa jądra komórkowego: nukleoplazma, błona jądrowa, chromatyna, jąderko. Cykl życiowy komórki: regulacja cyklu, mitoz, mejoza. Organizmy modelowe w badaniach biologicznych. 2. Genetyka mendlowska. Definicja i zastosowania w biologii człowieka, przemyśle farmaceutycznym, spożywczym, znaczenie mutantów. Podstawowe pojęcia genetyczne: gen, allel, SNP, locus, fenotyp, genotyp, polimorfizm, homo i heterozygota, dominacja i recesywność. I i II prawo Mendla: mejotycznej uwarunkowania praw Mendla, analiza doświadczeń mendla na grochu. Dziedziczenie mendlowskie u człowieka. Rozwinięcie mendelizmu: allele wielokrotne, kodominacja na przykładzie grup krwi. Współdziałanie genów na przykładzie fenotypu bombajskiego. Analiza rodowodów: terminologia, przykłady. 3. Chromosomowa teoria dziedziczości. Chromosom: budowa chromosomu, liczba chromosomów, haploidy, diploidy, liczba podstawowa. Ploidalność: euploidy i aneuploidy. Kariotyp. Chromosomopatie u człowieka. Chromosomy płci. Determinacja płci u <i>Drosophila melanogaster</i> i u człowieka. Sprzężenie z płcią na przykładzie hemofilii. Rozchodzenie się genów leżących na jednym chromosomie podczas mejozy. Sprzężenie genów całkowite i częściowe: rozszczepienia. Crossing-over: definicja, formowanie się mostów, efekty. Pojęcie odległości genetycznej. Mapy genetyczne. 4. Struktura materiału genetycznego. Kwasy nukleinowe: budowa chemiczna, nazewnictwo, szlaki syntezy, struktura przestrzenna, formy. Wiroidy. Wirusy: cechy, materiał genetyczny, przykłady. Organizacja materiału genetycznego u Prokariota: chromosom bakteryjny, białka histonopodobne, plazmidy. Struktura materiału genetycznego Eukariota: budowa chromatyny, histony, nukleosom, włókno 30 nm, białka SMC, poziomy upakowania DNA. 5. Geny. Ewolucja definicji genu, zmienność struktury genów, pojęcie ORF. Budowa genów u wirusów. Geny Prokariota: schemat ciągłej struktury genu Prokariota, budowa genów u wybranych patogenów człowieka: geny <i>KatG</i> i <i>rpoB</i> u <i>Mycobacterium tuberculosis</i>. Geny Eukariota: struktura mozaikowa, rodziny genów, geny globinowe, geny rDNA. Liczba genów u różnych grup organizmów, minimalny zestaw genów, syntetyczna komórka. <p>KOLOKWIUM 01 obejmujące Wykład 1-5.</p> <ol style="list-style-type: none"> 6. Genomy. Definicja genomu. Wielkość genomu u różnych organizmów, konwersja jednostek, wartość C, liczba nukleotydów. Gęstość genów. Zawartość G+C. Organizacja genomu Prokariota: genomy koliste i replichory, genom <i>E. coli</i>, <i>M. tuberculosis</i>, genomy liniowe na przykładzie <i>Borrelia burgdorferi</i>. Organizacja genomu Eukariota: kolinerność i syntenia, regiony bogate i ubogie w geny, genomy <i>Saccharomyces cerevisiae</i>, <i>Poaceae</i>, genom ssaków. Transpozony: występowanie, podział, rola transpozonów w ewolucji, transpozony człowieka. 7. Przeływ informacji genetycznej. Centralny Dogmat Biologii Molekularnej w wersji Crick'a. Uproszczenie Watsona. Przeływ poziomy i pionowy. Replikacja DNA: model semikonserwatywny, kierunek replikacji, fragmenty Okazaki, etapy replikacji <i>in vivo</i>. Reakcja PCR. Transkrypcja; polimerazy RNA, inicjacja, czynniki transkrypcyjne i promotory. Dojrzewanie mRNA u Eukariota, spliceosom. Translacja: rola rybosomów, tRNA. Kod genetyczny. Struktura białek. 8. Ewolucja diety i nutrigenomika. Wpływ diety na śmiertelność. Dieta w różnych okresach ewolucji człowieka. Gotowanie jako adaptacja. Rewolucja neolityczna i jej znaczenie. Udomowienie. Zróżnicowanie gatunkowe diety człowieka. Zmiana diety człowieka współczesnego. Gatunki alternatywne jako źródło błonnika i białka. Nutrigenomika. Molekularne podstawy żywienia: otyłość, znaczenie metioniny, NAFDL 9. Organizmy modyfikowane genetycznie (GMO). Wsparcie dla GMO w Europie. Definicja GMO. Otrzymywanie GMO: organizm transformowany i transgeniczny, techniki transferu genów, efekty na poziomie genomu. Wykorzystanie GMO w medycynie, przemyśle i rolnictwie. Zagrożenia środowiskowe, zdrowotne, ekonomiczne. 10. Homo olympicus. „Fenotyp sportowca”: cechy fizyczne, rola środowiska, rola treningu. Genetyka „fenotypu sportowca”: cechy ilościowe, pułap tlenowy, geny <i>DRD2</i>, <i>GNB3</i>, <i>ACSL1</i>, <i>FTO</i>, <i>EPOR</i>. Testy diagnostyczne, zagadnienia etyczne. <p>KOLOKWIUM 02: Wykład 6-10.</p>

<p>Metody dydaktyczne:⁶</p>	<p>1. Wykład</p> <ul style="list-style-type: none"> • Metoda wykładu informacyjnego z prezentacją multimedialną. • Metoda wykładu problemowego ukierunkowanego na wspólne rozwiązanie określonych problemów. • Metoda wykładu konwersacyjnego z aktywnym udziałem studentów. • Pokaz. <p>2. Praca samodzielna</p> <ul style="list-style-type: none"> • Przygotowanie się do kolokwiów. • Samodzielne przygotowanie prezentacji na wybrany temat.
<p>Rygor zaliczenia, kryteria oceny osiągniętych efektów uczenia się:</p>	<p>Warunkiem zaliczenia przedmiotu jest osiągnięcie wszystkich wymaganych dla przedmiotu efektów uczenia się. Uzyskanie pozytywnych ocen ze wszystkich form zajęć wchodzących w skład przedmiotu jest równoznaczne z jego zaliczeniem i zdobyciem przez studenta przyporządkowanej przedmiotowi liczby punktów ECTS.</p> <p>1. Obecności</p> <p>Zgodnie z art. 18, punktem 4 regulaminu studiów w UTH dla studentów pierwszego roku oraz jednolitych studiów magisterskich wykłady są obowiązkowe.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Obecność studentów na wykładach może być kontrolowana w postaci listy obecności. • Obecność jest potwierdzana własnoręcznym wpisaniem się na listę (czytelnie imię i nazwisko) oraz podpisem. Dopisywanie osób nieobecnych będzie skutkowało anulowaniem obecności osoby nieobecnej i dopisującej. • Wykłady udostępniane są na stronie https://www.matgen.pl w postaci pliku pdf na licencji CC (dostęp publiczny). Wykłady są udostępnione najpóźniej w dniu poprzedzającym zajęcia. <p>2. Punktacja i oceny</p> <ul style="list-style-type: none"> • W celu zaliczenia przedmiotu należy uzyskać 31 punktów na 60 możliwych. • Punkty w semestrze można uzyskać za: <ul style="list-style-type: none"> ➤ kolokwia — maksymalnie 30 punktów (2 x 30); ➤ udział w dyskusji w czasie wykładu, maksymalnie 1 punkt w trakcie jednego wykładu. ➤ dobrowolne, samodzielne przygotowanie prezentacji (jedna prezentacja w semestrze) na wybrany temat zgodny z tematyką wykładów – 5 punktów. • Kolokwia są oparte na zagadnieniach podanych na końcu każdego wykładu. • Daty kolokwiów oraz zakres materiału jest podany w planie wykładów (https://www.matgen.pl). • Kolokwium odbędzie się z wykorzystaniem platformy MS Forms w siedzibie uczelni lub w trybie zdalnym w czasie rzeczywistym podczas obecności prowadzącego. • Wszystkie punkty ważą tyle samo. Nie przewiduje się punktów ujemnych. Nie ma limitu punktów za aktywność. <p>3. Przedmiot kończy się zaliczeniem na ocenę</p> <p>W przypadku niez uzyskania limitu punktów niezbędnego do zaliczenia przedmiotu, przewidywana jest poprawa.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Poprawa odbywa się w semestrze. • Poprawa może mieć formę: <ul style="list-style-type: none"> ➤ testu; ➤ zadania do zrealizowania. <p>Aktualna punktacja jest udostępniana na stronie https://www.matgen.pl</p>
<p>Sposób obliczania oceny końcowej:</p>	<p>Sposób obliczenia oceny końcowej (dokładnej) z przedmiotu uwzględniający wszystkie jego formy określony został w Regulaminie studiów (§37-40). Ocena dokładna obliczana jest w systemie Wirtualnej Uczelni na podstawie ocen uzyskanych z poszczególnych form przedmiotu.</p> <p>Skala ocen dla poszczególnych form zajęć uwzględnianych w obliczeniu oceny dokładnej.</p> <p>1. Wykład</p> <ul style="list-style-type: none"> • 3,0 (dostateczny) - — 31-38 pkt. • 3,5 (dostateczny plus) — 39-45 pkt. • 4,0 (dobry) — 46-51 pkt. • 4,5 (dobry plus) — 52-56 pkt. • 5,0 (bardzo dobry) — 57-60 pkt.

Efekty uczenia się dla przedmiotu w odniesieniu do efektów kierunkowych i formy zajęć ⁷				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) i stopień osiągnięcia	Forma zajęć	Forma weryfikacji (zaliczeń)	Metody sprawdzania i oceny
W1	Zna budowę komórki eukariotycznej, jej struktury. Zna budowę jądra komórkowego oraz stany patologiczne. Zna cykl życiowy komórki i jego modyfikacje.	A.W4 +++	Wykład 1	Zaliczenie na ocenę	Test SCQ, SSQ, praca domowa, prezentacja, rozpoznawanie struktur komórkowych.
W2	Zna wpływ elementów uwarunkowania środowiskowe ekspresji genów oraz uwarunkowania prowadzące do zaburzeń metabolicznych. Zna wpływ czynników fizycznych na kariotyp człowieka.	A.W12 ++	Wykład 1 Wykład 3 Wykład 8	Zaliczenie na ocenę	Test SCQ, SSQ, praca domowa, prezentacja, analiza wpływu żywienia i treningu na wydolność organizmu.
W3	Zna dziedziczenie chorób uwarunkowanych jednogenerowo, sprzężonych z płcią, oraz zna wpływ sprzężenia na częstość występowania chorób, zna patologiczne kariotypy oraz molekularne uwarunkowania chorób genetycznych i ich diagnostykę.	A.W20 +++	Wykład 2 Wykład 3 Wykład 5 Wykład 6 Wykład 7	Zaliczenie na ocenę	Test SCQ, SSQ, praca domowa, prezentacja, analiza rozprzestrzeniania się chorób genetycznych..
W4	Zna dziedziczenie cech ilościowych u człowieka, zna molekularne podstawy ekspresji cech oraz regulację na poziomie transkrypcji i translacji.	A.W21 ++	Wykład 2 Wykład 7 Wykład 10	Zaliczenie na ocenę	Test SCQ, SSQ, praca domowa, prezentacja, analiza genetycznych podstaw wydolności sportowej
W5	Zna czynniki warunkujące występowanie zaburzeń genetycznych.	B.W11 ++	Wykład 03 Wykład 8 Wykład 9	Zaliczenie na ocenę	Test SCQ, SSQ, praca domowa, prezentacja, prezentacje na temat zagrożeń środowiskowych.
W6	Zna aspekty etyczne diagnostyki genetycznej chorób oraz zdolności człowieka.	B.W18 ++	Wykład 04 Wykład 8 Wykład 10	Zaliczenie na ocenę	Test SCQ, SSQ, praca domowa, analiza testów genetycznych i suplementów diety.
W7	Zna metody i techniki molekularne stosowane w diagnostyce chorób oraz ocenie zdolności ruchowych człowieka..	E.W1 +++	Wykłady od 1 do 10	Zaliczenie na ocenę	Test SCQ, SSQ, praca domowa, prezentacja, analiza danych genetycznych.
U1	Potrafi oceniać wpływ diety na ekspresję genów, potrafi dobrać dietę w zależności od dziedzicznych zaburzeń metabolicznych. Potrafi przewidzieć wpływ czynników środowiskowych na genom.	A.U8 ++	Wykład 2 Wykład 3 Wykład 4 Wykład 7	Zaliczenie Praca domowa, dyskusja	Rozwiązywanie zadań, modelowanie wpływu czynników fizycznych na genom.
U2	Potrafi organizować działania ukierunkowane na promocję zdrowego stylu życia w odniesieniu do diety oraz wpływu ruchu na ekspresję genów.	B.U4 ++	Wykład 4 Wykład 8 Wykład 10	Zaliczenie Praca domowa, dyskusja	Przygotowanie planu treningu, kompozycja diety. Marketing zdrowego stylu życia.

U3	<i>Potrafi identyfikować problemy etyczne związane z diagnostyką genetyczną oraz uwzględnić w planowaniu terapii zagrożenia.</i>	<i>B.U8 ++</i>	<i>Wykład 5 Wykład 6</i>	<i>Zaliczenie Praca domowa, dyskusja</i>	<i>Przygotowanie zasad etycznych związanych z analizą genów i genomów.</i>
U4	<i>Potrafi przeprowadzić doświadczenia sprawdzające sposób dziedziczenia cech z wykorzystaniem metod genetyki klasycznej i molekularnej, oraz przeprowadzić dyskusję wyników.</i>	<i>E.U1 ++</i>	<i>Wykłady od 1 do 10</i>	<i>Zaliczenie Praca domowa, dyskusja</i>	<i>Przygotowanie projektu badania genetycznego.</i>
U5	<i>Potrafi przeprowadzić krytyczną analizę prac genetycznych z uwzględnieniem doboru grupy badawczej i kontrolnej, testów statystycznych oraz prawidłowości wyciągniętych wniosków.</i>	<i>E.U3 ++</i>	<i>Wykłady od 1 do 10</i>	<i>Zaliczenie Praca domowa, dyskusja</i>	<i>Esej na wybrany temat związany z genetyką człowieka.</i>

Literatura i pomoce naukowe⁸

Literatura podstawowa

1. Brown TA. 2019. *Genomy*. PWN. Wydanie III. ISBN: 978-83-01-20802-8
2. Drewa G, Ferenc T. *Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów*. Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner, 2012.
3. *Journal of Human Genetics*. Dostęp: <https://www.nature.com/jhg/>
4. *Genetics Home Reference*. National Institute of Health. Dostęp: <https://ghr.nlm.nih.gov/>
5. NCBI. National Centre for Biotechnology Information. Baza danych. Dostęp: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov>
6. OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man. Baza danych. Dostęp: <https://www.omim.org/>
7. Polok K.: *Genetyka i ewolucja. Zadania i problemy*. Wyd. SQL Olsztyn 2010. Wersja elektroniczna 2011. Dostęp: <https://zenodo.org/record/1254549>
8. Węgleński P. 2020. *Genetyka molekularna*. PWN. Wydanie VI. ISBN: 978-83-01-14744-0
9. Zielinski R, Polok K. 2022. *Materiały z genetyki i genetyki klinicznej dla studentów III roku kierunku lekarskiego*. Dostęp: <https://www.matgen.pl>

Inne pomoce naukowe

1. Rzutnik multimedialny z dostępem do komputera podłączonego do Internetu.

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

Udział w zajęciach, aktywność	Obciążenie studenta [h]		
	Inne godz. Kontaktowe (IGK)	Praca własna studenta: zajęcia bez nauczyciela (ZBN)	Zajęcia dydaktyczne
Udział w wykładzie			20 h
Udział w konsultacjach	2 h	-	-
Przygotowanie się do wykładów/ćwiczeń/seminariów/ Przygotowanie do zaliczenia/egzaminu	-	8 h	-
Sumaryczne obciążenie pracą studenta	2 h/ 0,1 ECTS	8 h/ 0,2 ECTS	20 h/ 0,7 ECTS
Punkty ECTS za przedmiot	1,0 ECTS¹⁰		

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.

Mail do kontaktu: polokkornelia@gmail.com