

**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>	Fizjoterapia		
<b>Poziom studiów</b>	Jednolite studia magisterskie		
<b>Profil studiów</b>	Ogólnoakademicki		
<b>Forma studiów</b>	Stacjonarne		
<b>Semestr / semestry</b>	III zimowy		
<b>Przynależność do grupy zajęć</b>	Moduł A: Biomedyczne podstawy fizjoterapii		
<b>Status przedmiotu</b>	Obowiązkowy		
<b>Formy realizacji zajęć dydaktycznych, wymiar, punkty ECTS</b>	Forma zajęć	Liczba godzin zajęć dydaktycznych	Liczba punktów ECTS
	Wykład	20 h	2 ECTS
<b>Powiązanie przedmiotu</b>	<b>z profilem studiów</b>	Przedmiot powiązany z praktycznym przygotowaniem zawodowym służy zrozumieniu genetycznych podstaw cech człowieka, poznaniu diagnostycznych metod molekularnych oraz ich ograniczeń.	
	<b>z dyscypliną</b>	Podstawy naukowe umożliwiające zrozumienie zjawiska dziedziczności i zmienności w populacjach ludzkich.	
<b>Forma nauczania</b>	Tradycyjna zorganizowana w uczelni wspomagana e-konsultacjami oraz materiałami dostępnymi on line.		
<b>Wymagania wstępne</b>	Znajomość podstaw genetyki, biologii medycznej i molekularnej na poziomie szkoły średniej..		
<b>Jednostka prowadząca</b>	Wydział Nauk Medycznych i Nauk o Zdrowiu		
<b>Koordynator</b>	Prof. dr hab. Roman Zieliński		
<b>Osoby prowadzące</b>	Prof. dr hab. Roman Zieliński		
<b>Adres strony internetowej pjo</b>	<a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a>		
<b>Adres e-mail, telefon koordynatora</b>	prof.romanzielinski@gmail.com <a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a>		

**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. Zrozumienie powiązań człowieka ze środowiskiem wynikających z jego ewolucji i współbywania z innymi organizmami i wirusami.</li> <li>6. Nabycie wiedzy o nowoczesnych metodach diagnostyki molekularnej oraz ich ograniczeniach.</li> </ol>
<p><b>Treści programowe. Wykłady</b></p>	<p><b>Wykłady: 20 h prowadzonych jako 10 wykładów po 2 h. Wykłady dostępne na stronie: <a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a></b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Komórka i cykl życiowy.</b> 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.</li> <li>2. <b>Genetyka mendłowska.</b> 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: mejozytycznej uwarunkowania praw Mendla, analiza doświadczeń mendla na grochu. Dziedziczenie mendłowskie u człowieka. Rozwinięcie mendelizmu: allele wielokrotne, kodominacja na przykładzie grup krwi. Współdziałanie genów na przykładzie fenotypu bombajskiego. Analiza rodowodów: terminologia, przykłady.</li> <li>3. <b>Chromosomowa teoria dziedziczności.</b> 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.</li> <li>4. <b>Struktura materiału genetycznego.</b> 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, pozioy upakowania DNA.</li> <li>5. <b>Geny.</b> 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 KatG i rpoB 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. <b>KOŁOKWIUM 1 obejmujące Wykład 1-5: zdalnie przy pomocy MS Forms.</b></li> <li>6. <b>Genomy.</b> 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.</li> <li>7. <b>Przepływ informacji genetycznej.</b> Centralny Dogmat Biologii Molekularnej w wersji Crick'a. Uproszczenie Watsona. Przepływ poziomy i pionowy. Replikacja DNA: model semikonserwatywny, kierunek replikacji, fragmenty Okazaki, etapy replikacji in vivo. Reakcja PCR. Transkrypcja; polimerazy RNA, inicjacja, czynniki transkrypcyjne i promotory. Dojrzwianie mRNA u Eukariota, spliceosom. Translacja: rola rybosomów, tRNA. Kod genetyczny. Struktura białek.</li> <li>8. <b>Gatunki alternatywne w żywieniu człowieka.</b> Ewolucja diety człowieka, gotowanie jako adaptacja, indoeuropejskie korzenie głównych zbóż, rewolucja neolityczna. Właściwości dietetyczne głównych zbóż, ślady udomowienia w genomie. Zmiany zróżnicowania gatunkowego diety człowieka. Znaczenie gatunków alternatywnych w diecie: cechy, przykłady gatunków alternatywnych i ich właściwości odżywczych. Nutrigenomika i molekularne podstawy żywienia.</li> <li>9. <b>Organizmy modyfikowane genetycznie (GMO).</b> 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.</li> <li>10. <b>Homo olympicus. „Fenotyp sportowca”:</b> cechy fizyczne, rola środowiska, rola treningu. Genetyka „fenotypu sportowca”: cechy ilościowe, pułap tlenowy, geny DRD2, GNB3, ACSL1, FTO, EPOR. Testy diagnostyczne, zagadnienia etyczne. <b>KOŁOKWIUM 2: Wykład 6-10: MS Forms</b></li> </ol>

<b>Metody dydaktyczne (kształcenia):</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Wykład</b> z wykorzystaniem technik multimedialnych oraz z elementami dyskusji.</li> <li>2. <b>Praca samodzielna</b> z wykorzystaniem internetowych baz danych i materiałów udostępnionych on line, w tym samodzielne rozwiązywanie wybranych problemów na podstawie materiałów zamieszczanych on line, prezentacje multimedialne.</li> <li>3. <b>Dyskusja</b> z wykorzystaniem technik e-learningu.</li> </ol>
<b>Rygor zaliczenia, kryteria oceny osiągniętych efektów uczenia się:</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Obecności:</b> Zgodnie z art. 18, punktem 4 regulaminu studiów w UTH dla studentów pierwszego roku oraz jednolitych studiów magisterskich wykłady są obowiązkowe. Obecność studentów na wykładach może być kontrolowana. <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Wykłady udostępniane są na stronie <a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a> w postaci pliku pdf na licencji CC (dostęp publiczny). Wykłady są udostępnione najpóźniej w dniu poprzedzającym zajęcia.</li> <li>b. Studenci zobowiązani są do zapoznania się z wykładem w dowolnym czasie (tryb asynchroniczny).</li> <li>c. Obecność na wykładach w trybie stacjonarnym jest kontrolowana za pomocą listy obecności.</li> <li>d. Zajęcia zdalne w czasie rzeczywistym odbywają się z wykorzystaniem narzędzia Teams udostępnioną przez uczelnię. Obecność na zajęciach będzie kontrolowana na podstawie zalogowania się, zgłoszenia w trakcie trwania zajęć.</li> </ol> </li> <li>2. <b>Punktacja i oceny</b> <ol style="list-style-type: none"> <li>a. W celu zaliczenia przedmiotu należy uzyskać <b>31 punktów na 60 możliwych</b>.</li> <li>b. Punkty w semestrze można uzyskać za: <ul style="list-style-type: none"> <li>• kolokwia — maksymalnie 30 punktów (2 x 30);</li> <li>• za udział w dyskusji w czasie zajęć zdalnych,</li> <li>• za rozwiązanie prostego zadania lub omówienie problemu w trakcie zajęć – 2 punkty,</li> <li>• za dobrowolne, samodzielne przygotowanie prezentacji (jedna prezentacja w semestrze) na wybrany temat zgodny z tematyką wykładów – 5 punktów.</li> </ul> </li> <li>c. Kolokwia są oparte na zagadnieniach podanych na końcu każdego wykładu. Daty kolokwiów oraz zakres materiału jest podany w planie wykładów. Daty kolokwiów znajdują się także w „aktualnościach” na stronie <a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a>. Kolokwium odbędzie się z wykorzystaniem platformy MS Forms w siedzibie uczelni lub w trybie zdalnym w czasie rzeczywistym.</li> <li>d. W przypadku kolokwium w trybie asynchronicznym, <b>należy bezwzględnie przestrzegać ostatecznego terminu nadsyłania prac. Prace nadesłane po terminie nie będą uwzględniane.</b></li> <li>e. Wszystkie punkty ważą tyle samo. Nie przewiduje się punktów ujemnych. Nie ma limitu punktów za aktywność.</li> </ol> <p style="text-align: center;"><b>Aktualna punktacja jest udostępniana na stronie <a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a></b></p> </li> </ol>
<b>Sposób obliczania oceny końcowej:</b>	<b>Zaliczenie wykładów + ćwiczenia (liczba punktów, ocena):</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 31-38: 3,0 (dostateczny)</li> <li>• 39-45: 3,5 (dostateczny plus)</li> <li>• 46-51: 4,0 (dobry)</li> <li>• 52-56: 4,5 (dobry plus)</li> <li>• 57-60: 5,0 (bardzo dobry)</li> </ul>

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) 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 Praca domowa	Test, 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 Praca domowa	Test, analiza wpływu żywienia i treningu na wydolność organizmu.
W3	Zna dziedziczenie chorób uwarunkowanych jednogеноwo, 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 Praca domowa	Test, analiza rodowodów, 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 Praca domowa	Test, analiza genetycznych podstaw wydolności sportowej.
W5	Zna czynniki warunkujące występowanie zaburzeń genetycznych.	B.W11 ++	Wykład 03 Wykład 8 Wykład 9	Zaliczenie Praca domowa	Test, prezentację na temat zagrożeń środowiskowych.
W6	Zna aspekty etyczne diagnostyki genetycznej chorób oraz zdolności człowieka.	B.W18 ++	Wykład 04 Wykład 8 Wykład 10	Zaliczenie Praca domowa	Test, 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 Praca domowa	Test, 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	Potrafi identyfikować problemy etyczne związane z diagnostyką genetyczną oraz uwzględnić w planowaniu terapii zagrożenia.	B.U8 ++	Wykład 5 Wykład 6	Zaliczenie Praca domowa, dyskusja	Przygotowanie zasad etycznych związanych z analizą genów i genomów.
U4	Potrafi przeprowadzić doświadczenia sprawdzające sposób dziedziczenia cech z wykorzystaniem metod genetyki klasycznej i molekularnej, oraz przeprowadzić dyskusję wyników.	E.U1 ++	Wykłady od 1 do 10	Zaliczenie Praca domowa, dyskusja	Przygotowanie projektu badania genetycznego.
U5	Potrafi przeprowadzić krytyczną analizę prac genetycznych z uwzględnieniem doboru grupy badawczej i kontrolnej, testów statystycznych oraz prawidłowości wyciągniętych wniosków.	E.U3 ++	Wykłady od 1 do 10	Zaliczenie Praca domowa, dyskusja	Esej na wybrany temat związany z genetyką człowieka.

**Literatura podstawowa, literatura uzupełniająca, pomoce naukowe**

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. 2021. *Materiały z genetyki i genetyki klinicznej dla studentów III roku kierunku lekarskiego*. 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	-	-	20 h
Samodzielne studiowanie tematyki wykładów	-	5 h	-
Udział w ćwiczeniach / ćwiczeniach laboratoryjnych	-	-	-
Udział w seminariach			-
Samodzielne przygotowanie się do ćwiczeń/seminariów	-	-	-
Udział w konsultacjach	2 h	-	-
Przygotowanie do zaliczenia / egzaminu	-	10 h	-
Udział w egzaminie / zaliczeniu	3 h	-	-
Sumaryczne obciążenie pracą student	<b>5 h/ 0,2 pkt. ECTS</b>	<b>15 h/ 0,5 pkt. ECTS</b>	<b>20 h/ 0,8 pkt. ECTS</b>
Punkty ECTS za przedmiot	<b>1,5 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.*