

**KARTA PRZEDMIOTU (SYLABUS)
OPIS PRZEDMIOTU**

Kod przedmiotu	Nazwa przedmiotu	Genetyka	
0913/UTH/WN MiNoZ/ST/A04		Genetics	
Język wykładowy	Polski		
Rok akademicki	2022/2023		
Kierunek w zakresie	Pielęgniarstwo		
Poziom studiów	Studia pierwszego stopnia		
Profil studiów	Praktyczny		
Forma studiów	Stacjonarne		
Semestr / semestry	II, letni		
Przynależność do grupy zajęć	Moduł A: Nauki podstawowe		
Status przedmiotu	Obowiązkowy		
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	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
	z uprawnieniami		... ECTS
	z dyscypliną	Nauki medyczne Nauki o zdrowiu	1 ECTS 1 ECTS
Forma nauczania	Tradycyjna zorganizowana w uczelni wspomagana e-konsultacjami oraz materiałami dostępnymi on line.		
Wymagania wstępne	Znajomość podstaw biologii komórki, genetyki i mechanizmów ewolucji na poziomie szkoły średniej.		
Jednostka prowadząca	Wydział Nauk Medycznych i Nauk o Zdrowiu		
Koordynator	Kornelia Polok		
Adres strony internetowej pjo			
Adres e-mail, telefon koordynatora	polokkornelia@gmail.com		

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 z zakresu genetyki pozwalającej na zrozumienie zjawiska dziedziczności i zmienności organizmów, ze szczególnym uwzględnieniem pozycji człowieka jako elementu środowiska przyrodniczego. 2. Zrozumienie roli człowieka w zachowaniu środowiska i jego zrównoważonym rozwoju. 3. Zrozumienie genetycznych uwarunkowań niektórych jednostek chorobowych u człowieka. 4. Zrozumienie wpływu środowiska na kształtowanie cech. 5. Zapoznanie się z podstawowymi metodami diagnostyki molekularnej.
<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. 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.. 2. Genetyka mendlowska. Definicja genetyki i jej zastosowania. Podstawowe pojęcia genetyczne, gen, allel, homo-, heterozygota, genotyp, fenotyp. I i II prawo Mendla, uwarunkowania mejozy, przykłady u człowieka. Allele wielokrotne na przykładzie grup krwi. Współdziałanie genów na przykładzie fenotypu bombajskiego. Zasady sporządzania rodowodów.. 3. Chromosomowa teoria dziedziczności: 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.. 4. Struktura materiału genetycznego. 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. 5. Geny. 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.. KOLOKWIVM I: z zagadnień 01-05. 6. Genom. 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. 7. Przepływ informacji genetycznej. 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.. 8. Indukowanie i wykorzystanie mutacji. 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. 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. KOLOKWIVM 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"> C02. Genetyka mendlowska. 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.. C03. Chromosomowa teoria dziedziczości. Struktura chromosomu metafazowego, układanie kariotypu. Determinacja płci u człowieka. Rola obszaru SRY. Sprzężenie z płcią, analiza rozszczepień dla cech sprzężonych z płcią u <i>D. melanogaster</i> i u człowieka. Sprzężenie genów: rozszczepienia w przypadku sprzężenia całkowitego i częściowego, crossing-over, wykorzystanie odległości genetycznej do oceny prawdopodobieństwa wystąpienia danej kombinacji cech. C04. Struktura materiału genetycznego. 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. C05. Geny. 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 <i>ACE</i> oraz genu warunkującego hemofilię typu B. C06. Genomy. Miary wielkości genomu. Przeliczanie wielkości genomów podanych w różnych jednostkach. Przeliczanie wielkości wybranych chromosomów człowieka. Związek między wartością <i>C</i> (<i>C-value</i>) a wielkością genomu. Znaczenie sekwencji powtarzalnych, w tym <i>rDNA</i>. Analiza wielkości genomów u różnych grup zwierzęcych na podstawie wartości <i>C</i> w <i>Animal Genome Size Database</i>. Gęstość genów u różnych organizmów. Analiza gęstości genów na chromosomach człowieka C07. Przepływ informacji genetycznej. Replikacja DNA: etapy, dokładność kopiowania. Reakcja PCR: podstawy teoretyczne reakcji PCR, etapy reakcji PCR, zasady projektowania starterów, wpływ struktury starterów i ich temperatury topnienia na specyfikę reakcji PCR. Projektowanie reakcji PCR: stężenia składników, obliczanie ilości składników w próbce, ustalanie warunków termicznych reakcji. Matryca i metody wizualizacji produktu reakcji PCR. Odmiany reakcji PCR: standardowa reakcja PCR, RT-PCR, RT-qPCR. Transkrypcja. Kod genetyczny.. C08. Indukowanie i wykorzystanie mutacji. Mutacje punktowe na poziomie DNA i na poziomie białka, definicja mutacji, podział mutacji, substytucje: tranzycje, transwersje, delecje, insercje, mutacje synonimiczne i niesynonimiczne, mutacje zmiany sensu, mutacje nonsensowne, mutacje zmiany fazy odczytu. Mutacje chromosomowe strukturalne: duplikacje, deficyjencje, translokacje, inwersje. Mutacje chromosomowe liczbowe. Uszkodzenia DNA: definicja, przyczyny i częstość. Mutageny, mutageny fizyczne, mutageny chemiczne. Dawka mutagenu, dawka optymalna, zasady sporządzania rozcieńczeń mutagenów chemicznych. Mutageny w środowisku człowieka, przypadek DDT i glifosatu. Wpływ promieniowania jonizującego na organizm. Promieniowanie naturalne. C09. 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"> Wykład z wykorzystaniem technik multimedialnych oraz z elementami dyskusji. W trybie zdalnym za pomocą MS Teams. 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 mutagenyzy 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). 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	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.

U3	<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>
K1	<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>
K2	<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>
K3	<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. 2023. 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
Udział w ćwiczeniach / ćwiczeniach laboratoryjnych	-	-	15 h
Udział w konsultacjach	2 h	-	-
Przygotowanie do zaliczenia / egzaminu	-	8	-
Sumaryczne obciążenie pracą student	2 h/ 0,2 pkt. ECTS	8 h/ 0,3 pkt. ECTS	45 h/ 1,5 pkt. ECTS
Punkty ECTS za przedmiot	2 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.