

KARTA PRZEDMIOTU (SYLABUS)

OPIS PRZEDMIOTU

Kod przedmiotu		Nazwa przedmiotu	Genetyka	
kod kierunku/profil/poziom/forma/pozycja z planu			Genetics	
Język wykładowy		Polski		
Rok akademicki		2023/2024		
Kierunek		Pielęgniarstwo		
w zakresie				
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	1,7 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		2 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		Dr Kornelia Polok		
Adres strony internetowej pjo		http://uniwersytetradom.pl		
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: 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 prątką gruźlicy. Rodziny genów na przykładzie genów globinowych i rDNA. <p>KOŁOKWIUM I: z zagadnień 01-05.</p> <ol style="list-style-type: none"> 6. Genomy: wielkość genomów u różnych grup organizmów, gęstość genów. Organizacja genomu Prokariota na przykładzie E. coli, M. tuberculosis i B. burgdorferi. Organizacja genomów Eukariota. Kolinearność i syntenia na przykładzie genomów traw i kręgowców. Ruchome elementy genetyczne i ich rola w ewolucji. 7. Mutagenеза i jej wykorzystanie: mutacje punktowe i chromosomowe. Czynniki mutagenne fizyczne i chemiczne. Wpływ promieniowania jonizującego na organizmy żywe na przykładzie Czarnobyli. Mutagenеза 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. <p>KOŁOKWIUM II z zagadnień 06-10.</p>

<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 mutagenyzy. 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 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). 3. Praca samodzielna z wykorzystaniem internetowych baz danych i materiałów on line: samodzielne rozwiązywanie wybranych problemów na podstawie materiałów zamieszczanych on line.

<p>Rygor zaliczenia, kryteria oceny osiągniętych efektów uczenia się:</p>	<p>Obecności</p> <ol style="list-style-type: none"> Zgodnie z art. 18, punktem 4 regulaminu studiów w UTH dla studentów pierwszego roku oraz jednolitych studiów magisterskich wykłady i ćwiczenia są obowiązkowe. <ol style="list-style-type: none"> Obecność studentów na wykładach może być kontrolowana. W trybie zdalnym (live) obecność na wykładach jest sprawdzana na podstawie zalogowania się do systemu. W przypadku trybu asynchronicznego studenci powinni się zapoznać z wykładem umieszczonym na stronie https://www.matgen.pl. Studenci mają możliwość zadawania pytań do wykładu za pomocą narzędzia Teams lub drogą mailową. Obecność na wszystkich ćwiczeniach i seminariach jest obowiązkowa. W przypadkach losowych możliwe jest „odpracowanie” nieobecności z inną grupą po uprzednim powiadomieniu prowadzącego. Wszystkie nieobecności należy usprawiedliwiać. W trybie zdalnym (live) obecność jest sprawdzana na podstawie zalogowania się do systemu. W razie trudności z logowaniem z przyczyn technicznych należy samodzielnie zapoznać się z materiałami przedstawionymi na stronie matgen.pl. W trybie stacjonarnym usprawiedliwione nieobecności powyżej 20% skutkują koniecznością odrobienia danych zajęć w postaci samodzielnego opracowania zagadnienia wykładowego lub przygotowania protokołów ćwiczeń. <p>Punktacja i oceny: ćwiczenia i wykłady</p> <ol style="list-style-type: none"> W celu zaliczenia przedmiotu w trybie zdalnym należy uzyskać 48 punktów na 80 możliwych do uzyskania. Przyznane punkty można sprawdzać na stronie https://www.matgen.pl. Punkty w semestrze można uzyskać za kolokwia — maksymalnie 60 punktów (2 x 30). Kolokwia oparte są na zagadnieniach podanych na końcu każdego wykładu. Daty kolokwiów, tryb (zdalny live, asynchroniczny, stacjonarny) oraz zakres materiału są podane na stronie kursu: https://www.matgen.pl. Pytania na kolokwiah mogą mieć formę: <ol style="list-style-type: none"> testu jednokrotnego wyboru, testu tak/nie, pytań z luką, pytań krótkich odpowiedzi, pytań otwartych, w tym zagadnienia do opracowania, zadań, w tym obliczeniowych. Kolokwium w trybie zdalnym jest przeprowadzane jako test live lub jako zagadnienia do opracowania w trybie asynchronicznym. W trybie asynchronicznym bezwzględnie obowiązuje wyznaczony termin dostarczania prac. Po wyznaczonym terminie prace nie będą przyjmowane. W trybie stacjonarnym można uzyskać punkty za aktywność na ćwiczeniach, która obejmuje udział w dyskusji, wykonanie prostych zadań, rozwiązywanie problemów w trakcie ćwiczeń. Można uzyskać max. 1 punkt. Punkty można uzyskać za samodzielne, indywidualne i dobrowolne opracowanie wybranych zadań z protokołów. W zależności od trudności lub złożoności zadania można uzyskać 2–4 punkty. Zadania do ewentualnego samodzielnego rozwiązania zaznaczone są w poszczególnych protokołach ćwiczeń. W trybie zdalnym punkty można uzyskać za samodzielne przygotowanie prezentacji na wyznaczony temat/grupę tematów oraz samodzielne przygotowanie publikacji na wybrany temat. Prezentacje i publikacje przygotowywane są indywidualnie. Za prezentację i publikację można otrzymać maksymalnie po 5 punktów. Należy je przesłać w wyznaczonych terminach na adres polokkornelia@gmail.com. Terminy i tematyka zostaną podane w protokołach ćwiczeń. Wszystkie punkty ważą tyle samo. Nie przewiduje się powtarzania kolokwiów. Punkty można zdobywać za pomocą różnych aktywności. Nie przewiduje się punktów ujemnych. <p>W przypadku zajęć prowadzonych zdalnie, w zależności od aktywności grupy możliwe jest wprowadzenie zasady, że warunkiem zaliczenia każdego ćwiczenia jest wykonanie zadań zadanych w protokołach ćwiczeń i dostarczonych w wyznaczonym terminie. Zadania po terminie nie będą uznawane.</p> <p>Aktualna punktacja jest udostępniana na stronie https://www.matgen.pl</p>										
<p>Sposób obliczania oceny końcowej:</p>	<p>Zaliczenie wykładów + ćwiczenia (liczba punktów, ocena):</p> <table> <tbody> <tr> <td>• 48-55</td><td>3,0 (dostateczny)</td></tr> <tr> <td>• 56-63</td><td>3,5 (dostateczny plus)</td></tr> <tr> <td>• 64-69</td><td>4,0 (dobry)</td></tr> <tr> <td>• 70-75</td><td>4,5 (dobry plus)</td></tr> <tr> <td>• 76-80</td><td>5,0 (bardzo dobry)</td></tr> </tbody> </table>	• 48-55	3,0 (dostateczny)	• 56-63	3,5 (dostateczny plus)	• 64-69	4,0 (dobry)	• 70-75	4,5 (dobry plus)	• 76-80	5,0 (bardzo dobry)
• 48-55	3,0 (dostateczny)										
• 56-63	3,5 (dostateczny plus)										
• 64-69	4,0 (dobry)										
• 70-75	4,5 (dobry plus)										
• 76-80	5,0 (bardzo dobry)										

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 mutagenety. 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	Ocenia szkodliwość działania mutagenów, oblicza dawkę promieniowania jonizującego, potrafi określić efekty działania mutagenów na poziomie somatycznym i genetycznym..	A.U4 +++	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.
K1	Jest gotowy do uczestnictwa w realizacji projektu badawczego, zaplanowania prostego projektu oraz samodzielnego wykonywania zawodu.	++	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.
K2	Krytycznie analizuje publikowane wyniki badań naukowych, dostrzega własne ograniczenia.	++	Wykład 1-10 Ćwiczenie 1-8	Zaliczenie Praca domowa	Krótkie prezentacje, dyskusja oksfordzka, analiza problemów z protokołów ćwiczeń.
K3	Jest gotowy do identyfikowania zagrożeń środowiskowych, w tym GMO, analizy i opracowania raportów z badań naukowych (np. artykuły naukowe) oraz zasięgania opinii ekspertów.	++	Wykład 9	Zaliczenie Praca domowa	Raport dotyczący uwolnienia GMO do środowiska.

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. Zieliński 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	X	X	30 [h]
Samodzielne studiowanie tematyki wykładów	X	2 [h]	X
Udział w ćwiczeniach	X	X	15[h]
Samodzielne przygotowanie się do ćwiczeń	X	2 [h]	X
Udział w konsultacjach	2 [h]	X	X
Przygotowanie do zaliczenia	X	X	X
Udział w zaliczeniu	2 [h]	X	X
Sumaryczne obciążenie pracą studenta	4 [h]/ 0,15 ECTS	4 [h]/0,15 ECTS	45[h]/ 1,70 ECTS
Punkty ECTS za przedmiot	2 ECTS		

Informacje dodatkowe, uwagi

W przypadku studentów ze szczególnymi potrzebami, w tym: z niepełnosprawnością, przewlekłe chorych, określone powyżej (w karcie) metody i formy weryfikacji efektów uczenia się dostosowuje się odpowiednio do indywidualnych potrzeb tych studentów. Szczegółowe zasady i formy wsparcia studentów ze szczególnymi potrzebami: w tym z niepełnosprawnością, przewlekłe chorych podczas zajęć, zaliczeń i egzaminów określono w: Regulaminie Studiów, Zasadach Studiowania, Procedurze dotyczącej zapewnienia dostępności procesu kształcenia studentom ze szczególnymi potrzebami, w tym: z niepełnosprawnością, przewlekłe chorych.