

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>2024/2025</i> | | | |
| Kierunek w zakresie | <i>Fizjoterapia</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 | | | | |
| Adres strony internetowej pjo | <i>https://wnminoz.uniwersytetradom.pl/</i> | | | |
| Adres e-mail koordynatora | <i>prof.romanzielinski@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. Nabywanie 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. Nabywanie 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>KOŁOKWIUM 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. Przepływ informacji genetycznej. Centralny Dogmat Biologii Molekularnej w wersji Crick'a. Uproszczenie Watsona. Przepływ 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>KOŁOKWIUM 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 kolokwium. • 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 kolokwium 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 niezyskania 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 jednogennie, 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/jhgf/>
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. 2023. *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