Karta modułu/przedmiotu

Informacje ogólne o module/przedmiocie	
1. Kierunek studiów: Biotechnologia medyczna	**2. Poziom kształcenia:** studia pierwszego stopnia **3. Forma studiów:** stacjonarne
4. Rok: I	**5. Semestr: II**
6. Nazwa modułu: Moduł biologiczny **Nazwa przedmiotu:** Genetyka ogólna	
7. Status modułu/przedmiotu: obowiązkowy	
8. Jednostka realizująca moduł/przedmiot: Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, 41-200 Sosnowiec, Jedności 8, tel. 32 364 14 00, genomika@sum.edu.pl, genmed.sum.edu.pl	
9. Prowadzący moduł/przedmiot (imię, nazwisko, adres e-mail): Prof. dr hab. n. med. Jan Kowalski, genomika@sum.edu.pl	
10. Cel kształcenia: Celem kształcenia na przedmiocie „Genetyka ogólna" jest przedstawienie istoty informacji genetycznej oraz wyjaśnienie sposobu jej przekazywania. Intencją będzie przybliżenie pojęć oraz metod badawczych, którymi operuje współczesna genetyka w celu zrozumienia ostatnich odkryć i osiągnięć. Wiedza z genetyki współczesnej będzie skonfrontowana z pojęciami genetyki klasycznej i mechanizmem dziedziczenia cech. Właściwie zrealizowany program z genetyki ogólnej pozwoli na dalsze samokształcenie w tej dziedzinie i doskonalenie zdobytej wiedzy opartej na dokładnej analizie i zrozumieniu obserwowanych zjawisk. Przekazane informacje z zakresu genetyki ogólnej umożliwią studentom wyrobienie własnego poglądu na możliwości wykorzystania wiedzy o genomach oraz przygotują studentów do kolejnych przedmiotów opartych o wiedzę z zakresu podstaw genetyki.	
11. Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności i innych kompetencji: Podstawy wiedzy z przedmiotu „Biologia" (program rozszerzony) na poziomie szkoły średniej.	

12. Efekty kształcenia

Numer efektu kształcenia	Efekty kształcenia Student, który zaliczył moduł/przedmiot:	Odniesienie do efektów kształcenia dla programu	Odniesienie do efektów kształcenia dla obszaru
01	Potrafi opisać ogólną budowę i strukturę oraz podstawowe funkcje kwasów nukleinowych. Rozumie budowę i funkcjonowanie genomu człowieka.	K1_W03 K1_W05 K1_W06 K1_W16 K1_K01	M1_W01 M1_W01 M1_W01 M1_W03 M1_K01
02	Potrafi scharakteryzować budowę i morfologię chromosomów człowieka.	K1_W05 K1_W06	M1_W01 M1_W01
03	Potrafi logicznie opisać mechanizmy podziałów komórkowych.	K1_W06 K1_W19 K1_W29	M1_W01 M1_W03 M1_W07
04	Poznał podstawowe pojęcia z zakresu cytogenetyki, jak również zdobył teoretyczną wiedzę odnośnie podstawowych technik stosowanych w cytogenetyce i potrafi wskazać ich praktyczne zastosowanie.	K1_W16 K1_W19 K1_U45 K1_U40	M1_W03 M1_W03 M1_U12 M1_U10

		K1_K02 K1_K06 K1_K10	M1_K02 M1_K04 M1_K05
05	Zna mechanizmy i konsekwencje mutagenezy. Potrafi wytłumaczyć mechanizmy powstawania najczęściej występujących aberracji chromosomowych u człowieka.	K1_W29 K1_U18 K1_U45 K1_K01	M1_W07 M1_U04 M1_U12 M1-K01
06	Poznał i potrafi rozróżnić mechanizmy naprawcze uszkodzeń DNA.	K1_W29 K1_U18 K1_U45 K1_K01	M1_W07 M1_U04 M1_U12 M1-K01
07	Poznał i rozróżnia podstawowe mechanizmy dziedziczenia autosomalnego, sprzężonego z płcią i niemendlowskiego. Potrafi rozwiązywać zadania problemowe dotyczące krzyżówek genetycznych. Potrafi skonstruować rodowód dziedziczenia danej cechy w rodzinie.	K1_W04 K1_W19 K1_W29 K1_U18 K1_U19	M1_W01 M1_W03 M1_W07 M1_U04 M1_U05
08	Poznał i potrafi scharakteryzować genetyczne podstawy determinacji płci u człowieka.	K1_W06 K1_W16 K1_K01	M1_W01 M1_W03 M1_K01
09	Poznał i potrafi scharakteryzować oraz zastosować podstawowe zagadnienia z zakresu genetyki populacyjnej i ewolucyjnej.	K1_W04 K1_W06 K1_W16 K1_W29 K1_U19 K1_U45	M1_W01 M1_W01 M1_W03 M1_W07 M1_U05 M1_U12

13. Formy zajęć w odniesieniu do efektów kształcenia

Numer efektu kształcenia	Forma zajęć dydaktycznych					
	wykład	seminarium	ćwiczenia laboratoryjne	ćwiczenia praktyczne	inne	e-learning
01	X	X				
02	X	X		X		
03	X	X		X		
04	X	X		X		
05	X	X				
06	X	X				
07	X	X		X		
08	X	X				
09	X	X		X		

14. Treści programowe

14.1. Forma zajęć: Wykłady		**Liczba godzin**
W1	Budowa i funkcja genomu człowieka.	2
W2	Podstawy cytogenetyki klasycznej.	2
W3	Dziedziczenie mendlowskie i niemendlowskie.	2
W4	Uwarunkowanie genetyczne nowotworów.	2
W5	Genetyka starzenia i genetyka behawioralna.	2
W6	Uwarunkowania genetyczne chorób układu odpornościowego.	2
W7	Podstawy chorób o podłożu genetycznym.	2
W8	Genetyka populacyjna i ewolucyjna.	1
Łącznie		**15**
14.2. Forma zajęć: Seminaria		

S1	Budowa i złożoność genomu człowieka.	2
S2	Funkcja genomu człowieka.	2
S3	Genomy prokariotów i organelli eukariotycznych.	2
S4	Budowa i morfologia chromosomów człowieka.	2
S5	Mitoza i mejoza i ich znaczenie genetyczne.	2
S6	Wybrane techniki cytogenetyczne.	2
S7	Aberracje chromosomowe.	2
S8	Mutacje genowe.	2
S9	Mechanizmy naprawy uszkodzeń DNA.	2
S10	Konsekwencje zmian w materiale genetycznym.	2
S11	Dziedziczenie autosomalne i niemendlowskie.	2
S12	Dziedziczenie sprzężone z płcią.	2
S13	Podstawy genetyczne determinacji płci u człowieka.	2
S14	Podstawy genetyki ewolucyjnej i populacyjnej.	2
S15	Rozwiązywanie zadań problemowych z zakresu genetyki klasycznej i diagnostyki genetycznej.	2
Łącznie		**30**
14.3. Forma zajęć: …		
Łącznie		**0**
Łączna liczba godzin z przedmiotu		**45**

15. Metody kształcenia	
15.1. Wykład	Wykład informacyjny, interaktywny z pokazem multimedialnym.
15.2. Seminaria	Prelekcja wstępna, dyskusja, wyjaśnianie i objaśnianie zagadnień niezrozumiałych dla studenta w procesie samokształcenia, metody aktywizujące: metody problemowe, metoda analizy przypadków, gry dydaktyczne.
15.3. Samokształcenie studenta	Przyswajanie wiedzy podanej na wykładzie oraz w trakcie części prelekcyjnej seminarium, praca z podręcznikiem oraz z wykorzystaniem internetowych genetycznych i literaturowych baz danych, wykonanie zadanych prac problemowych.

16. Sposoby weryfikacji efektów kształcenia i sposoby oceny

Numer efektu kształcenia	Sposoby weryfikacji	Warunki zaliczenia
01	Sprawdzian pisemny – pytania i zadania otwarte oraz pytania testowe.	70%
02	Sprawdzian pisemny – pytania i zadania otwarte oraz pytania testowe.	70%
03	Sprawdzian pisemny – pytania i zadania otwarte oraz pytania testowe.	70%
04	Sprawdzian pisemny – pytania i zadania otwarte oraz pytania testowe.	70%
05	Sprawdzian pisemny – pytania i zadania otwarte oraz pytania testowe.	70%
06	Sprawdzian pisemny – pytania i zadania otwarte oraz pytania testowe.	70%
07	Sprawdzian pisemny – pytania i zadania otwarte oraz pytania testowe.	70%
08	Sprawdzian pisemny – pytania i zadania otwarte oraz pytania testowe.	70%
09	Sprawdzian pisemny – pytania i zadania otwarte	70%

	oraz pytania testowe.	

17. Obciążenie pracą studenta		
Forma aktywności	Przeciętna liczba godzin na zrealizowanie aktywności	
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim:	udział w wykładach	15
	udział w seminariach	30
	udział w konsultacjach	10
	udział w egzaminie	5
	łącznie	**60**
Samodzielna praca studenta	przygotowanie do seminarium	30
	przygotowanie do kolokwium	10
	przygotowanie do zaliczenia przedmiotu	10
	łącznie	**50**
Łącznie		**110**
Sumaryczna liczba punktów ECTS dla przedmiotu		**5**

18. Sumaryczne wskaźniki charakteryzujące przedmiot	
Liczba punktów ECTS, którą student uzyskuje na zajęciach wymagających bezpośredniego udziału nauczycieli akademickich	3
Liczba punktów ECTS, którą student uzyskuje w ramach zajęć o charakterze praktycznym	2

19. Literatura

19.1. Podstawowa:

1. Friedman J. M. i in. Genetyka. Urban&Partner 2000
2. Alberts B. i wsp. Podstawy biologii komórki. PWN 2005
3. Winter P.C., Hickey G.I., Fletcher H.L. Genetyka. Krótkie Wykłady. PWN 2010.
4. Drewa G. Ferenc T. Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2011, wyd.1.
5. Bal J. Biologia Molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. PWN 2006.
6. Jorde L.B., Carey J.C. i in. Genetyka medyczna. Wyd. Czelej, Lublin 2002, wyd.1.

19.2. Uzupełniająca:

1. Passarge E. Genetyka. Ilustrowany przewodnik. PZWL 2004
2. Connor M i wsp. Podstawy genetyki medycznej. PZWL 1997
3. Brown T.A. Genomy. PWN 2009
4. Bal J. Badania molekularne i cytogenetyczne w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. PWN 1998.
5. Wybrane artykuły z czasopism:
   Postępy Biologii Komórki.
   Postępy Biochemii.

20. Inne przydatne informacje o module/przedmiocie	
20.1. Liczebność grup	Grupa ćwiczeniowa – 10 osób
20.2. Materiały do zajęć	Pokaz multimedialny, pokaz filmowy, bazy internetowe, podręczniki, ideogramy, zadania problemowe
20.3. Miejsce odbywania się zajęć	Wydziałowa sala wykładowa, sala seminaryjna nr 711 oraz sala ćwiczeniowa nr 714B w Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej, 41-200 Sosnowiec, Ostrogórska 30
20.4. Miejsce i godzina konsultacji	Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, 41-200 Sosnowiec, Jedności 8, Godziny konsultacyjne ustalone przez studentów z prowadzącym zajęcia
20.5. Inne	Koło STN „Medigenet”

21. Formy oceny – szczegóły				
Efekt	Na ocenę 2	Na ocenę 3	Na ocenę 4	Na ocenę 5
Efekt 01	Student nie potrafi opisać ogólnej budowy kwasów nukleinowych i określić ich funkcji. Student nie potrafi opisać podstawowych etapów oraz mechanizmów regulacji ekspresji materiału genetycznego. Nie potrafi zdefiniować procesów potranskrypcyjnych oraz nie zna ich znaczenia biologicznego.	Student potrafi wymienić podstawowe elementy budowy kwasów nukleinowych, wymienić ich rodzaje i określić funkcję. Student potrafi opisać podstawowe etapy i zasady regulacji ekspresji materiału genetycznego oraz procesu replikacji. Potrafi wymienić rolę białek i struktur biorących udział w ekspresji genomów. Potrafi definiować procesy potranskrypcyjne oraz zna ich znaczenie biologiczne.	Student potrafi dokładnie scharakteryzować budowę kwasów nukleinowych z uwzględnieniem występujących w nich wiązań chemicznych, potrafi także wskazać różnice pomiędzy DNA i RNA i dokładnie opisać pełnione przez nie funkcje. Potrafi podać zależności pomiędzy sekwencją i kształtem genomu a ekspresją i replikacją materiału genetycznego. Student potrafi wymienić różnice w ekspresji i replikacji pomiędzy organizmami prokariotycznymi i eukariotycznymi.	Student szczegółowo zna budowę kwasów nukleinowych, potrafi określić rodzaje wiązań chemicznych w nich występujących, scharakteryzować formy tautomeryczne zasad azotowych, scharakteryzować formy DNA i rodzaje RNA z przypisaniem im funkcji. Potrafi omówić wpływ czynników fizycznych i chemicznych na kwasy nukleinowe. Student biegle zna ogólne mechanizmy przebiegu jak i regulacji ekspresji materiału genetycznego. Potrafi wymienić różnice w ekspresji materiału genetycznego pomiędzy różnymi organellami komórkowymi u Eukariota.
Efekt 02	Student nie umie omówić budowy, funkcji i podziału na grupy chromosomów człowieka. Student nie zna typów chromatyny i etapów jej kondensacji. Nie zna podstawowych	Student potrafi omówić budowę i podział na grupy chromosomów człowieka. Zna podstawowe pojęcia z zakresu budowy i funkcji chromosomów. Zna typy chromatyny i etapy jej	Student potrafi wskazać ważne strukturalne sekwencje w chromosomie (telomery, centromer, NOR, miejsca inicjacji replikacji). Potrafi omówić typy chromosomów. Zna typy chromatyny i	Student dodatkowo zna szczegółową budowę centromeru i kinetochoru. Potrafi omówić rolę telomerazy i wskazać wszystkie funkcje telomerów. Łączy wiedzę z podziałów komórkowych oraz ekspresji materiału

	pojęć z zakresu budowy i funkcji chromosomów.	kondensacji.	mechanizmy jej kondensacji.	genetycznego z etapami kondensacji chromatyny.
Efekt 03	Student nie potrafi wymienić i krótko omówić poszczególnych etapów mitozy i mejozy i podać ich znaczenia biologicznego.	Student potrafi wymienić i krótko scharakteryzować poszczególne etapy mitozy i mejozy i podać ich znaczenie biologiczne.	Student potrafi szczegółowo scharakteryzować poszczególne etapy mitozy i mejozy, podać wszystkie różnice pomiędzy tymi procesami, określić ich znaczenie biologiczne.	Dodatkowo do wymogów na ocenę dobrą, student potrafi bezbłędnie rozwiązywać zadania problemowe dotyczące podziałów komórkowych.
Efekt 04	Student wykazuje brak znajomości podstawowych terminów stosowanych w cytogenetyce, brak elementarnej wiedzy w zakresie najważniejszych technik wykorzystywanych w badaniach cytogenetycznych.	Student wykazuje znajomość podstawowej terminologii cytogenetycznej, wykazuje się podstawową wiedzą w zakresie technik cytogenetycznych.	Student wykazuje znajomość i dobrze posługuje się terminologią cytogenetyczną, wykazuje się dobrą wiedzą w zakresie technik cytogenetycznych i ich praktycznego wykorzystania.	Student bardzo dobrze opanował terminologię cytogenetyczną, wykazuje się bardzo dobrą znajomością podstawowych technik cytogenetycznych, jak również posiadł wiedzę odnośnie rzadziej wykorzystywanych technik, potrafi bezbłędnie wskazać zastosowanie poszczególnych technik w praktyce.
Efekt 05	Student nie posiada podstawowej wiedzy na temat mutacji genowych i aberracji chromosomowych.	Student potrafi wymienić rodzaje mutacji genowych i aberracji chromosomowych i krótko je scharakteryzować.	Student potrafi dokładnie omówić rodzaje mutacji genowych i aberracji chromosomowych i podać mechanizm ich powstawania.	Student potrafi powiązać określone typy mutacji genowych z wywołującymi je czynnikami fizycznymi i chemicznymi, podać mechanizmy powstawania aberracji chromosomowych i określić rodzaj zaburzeń w podziałach mejotycznych spowodowanych aberracjami strukturalnymi. Potrafi podać

				przykłady chorób będących wynikiem mutacji genowych i aberracji chromosomowych.
Efekt 06	Student nie potrafi wymienić i krótko scharakteryzować podstawowych mechanizmów naprawczych DNA.	Student potrafi wymienić i krótko scharakteryzować podstawowe mechanizmy naprawcze DNA.	Student potrafi szczegółowo scharakteryzować podstawowe mechanizmy naprawcze DNA, wskazać różnice pomiędzy nimi.	Student potrafi szczegółowo scharakteryzować podstawowe mechanizmy naprawcze DNA, wskazać różnice pomiędzy nimi, określić rodzaj uszkodzeń naprawianych przez dany system i wskazać czynniki odpowiedzialne za te uszkodzenia. Potrafi również wymienić i krótko scharakteryzować wybrane zespoły chorobowe będące wynikiem defektów któregoś z systemów naprawy DNA.
Efekt 07	Student wykazuje brak znajomości podstawowych terminów związanych ze zjawiskami dziedziczenia, student nie potrafi rozwiązać podstawowych zadań dotyczących dziedziczenia cech u człowieka oraz nie potrafi skonstruować trójpokoleniowego rodowodu dziedziczenia konkretnej cechy w rodzinie.	Student wykazuje znajomość podstawowych terminów i definicji dotyczących dziedziczenia cech u człowieka, student potrafi wymienić przykłady chorób dla każdego typu dziedziczenia, potrafi rozwiązać podstawowe zadania dotyczące dziedziczenia cech dominujących i recesywnych oraz sprzężonych z płcią u człowieka, potrafi skonstruować trójpokoleniowy rodowód dziedziczenia	Student biegle posługuje się terminologią dotyczącą dziedziczenia cech u człowieka, potrafi wytłumaczyć mechanizmy rządzące danym typem dziedziczenia oraz wskazać odstępstwa od tych mechanizmów w określonych przypadkach, potrafi wymienić przykłady oraz zarysować ogólny fenotyp kliniczny chorób dla każdego typu dziedziczenia, zna przykłady zespołów związanych z dziedziczeniem niemendlowskim,	Student biegle posługuje się terminologią dotyczącą dziedziczenia cech u człowieka, potrafi wytłumaczyć mechanizmy rządzące danym typem dziedziczenia oraz wskazać odstępstwa od tych mechanizmów w określonych przypadkach. W sposób logiczny łączy typ dziedziczenia cechy z konkretnym zespołem genetycznym oraz potrafi szczegółowo scharakteryzować jego przebieg kliniczny, potrafi

		konkretnej cechy w rodzinie.	potrafi rozwiązywać złożone zadania dotyczące dziedziczenia cech u człowieka w oparciu o rachunek prawdopodobieństwa, potrafi skonstruować wielopokoleniowy rodowód dziedziczenia danej cechy.	scharakteryzować pod kątem klinicznym i etiopatologicznym zespoły związane z dziedziczeniem niemendlowskim, rozwiązuje złożone, wieloczynnikowe zadania dotyczące dziedziczenia cech u człowieka w oparciu o rachunek prawdopodobieństwa, potrafi skonstruować wielopokoleniowy rodowód dziedziczenia danej cechy.
Efekt 08	Student nie potrafi podać ani scharakteryzować związku pomiędzy płcią genetyczną a chromosomami płci oraz nie zna podstaw genetycznych determinacji płci u człowieka.	Student potrafi opisać morfologię oraz funkcje chromosomów płci, potrafi wskazać związek pomiędzy chromosomami płci a płcią genetyczną człowieka, potrafi wymienić przykłady genów biorących udział w determinacji płci męskiej.	Student zna podstawy embriogenezy układu płciowego człowieka, potrafi opisać morfologię oraz funkcje chromosomów płci, zna pojęcia i definicje związane z inaktywacją chromosomu X u kobiety, potrafi przedstawić kaskadę genów biorących udział w determinacji płci męskiej oraz wymienić produkty tych genów.	Student potrafi przedstawić embriogenezę układu płciowego człowieka, potrafi opisać morfologię oraz funkcje chromosomów płci, zna pojęcia i definicje związane z inaktywacją chromosomu X u człowieka oraz potrafi przedstawić molekularne podstawy tej inaktywacji, potrafi przedstawić kaskadę genów biorących udział w determinacji płci męskiej oraz scharakteryzować ich produkty wraz z zależnościami pomiędzy nimi, potrafi opisać geny chromosomu Y warunkujące spermatogenezę.
Efekt 09	Student wykazuje brak znajomości podstawowych terminów i definicji	Student wykazuje znajomość podstawowych terminów i definicji	Student w stopniu dobrym operuje terminologią związaną z genetyką	Student biegle operuje terminologią związaną z genetyką populacyjną i

	związanych z genetyką populacyjną i ewolucyjną, nie potrafi rozwiązać podstawowych zadań problemowych z zakresu genetyki populacyjnej.	związanych z genetyką populacyjną i ewolucyjną, potrafi rozwiązać proste zadania problemowe z zakresu genetyki populacyjnej.	populacyjną i ewolucyjną, potrafi wskazać i opisać czynniki zwiększające różnorodność populacji (mutacje i rekombinacja, przepływ genów) oraz zmniejszające jej różnorodność (dryf genetyczny), rozwiązuje zadania problemowe z zastosowaniem prawa Hardy'ego-Weinberga, potrafi wymienić podstawowe metody analizy danych populacyjnych, zna rodzaje selekcji naturalnej i ich skutki dla populacji.	ewolucyjną, potrafi wskazać i opisać czynniki zwiększające różnorodność populacji (mutacje i rekombinacja, przepływ genów) oraz zmniejszające jej różnorodność (dryf genetyczny), rozwiązuje zadania problemowe z zastosowaniem prawa Hardy'ego-Weinberga oraz dotyczące szacowania siły dryfu genetycznego, potrafi porównać średnie zróżnicowanie genetyczne wewnątrz subpopulacji ze zróżnicowaniem całej populacji (współczynnik F_{ST}). Zna podstawowe metody analizy danych populacyjnych: metody opisowe i filogenetyczne.

* ocena celująca – wiedza i umiejętności wykraczają poza wymagania określone dla oceny 5 „bardzo dobry"