

Informacje podstawowe

Nazwa przedmiotu	Genetyka
Prowadzący	Dr P. Rusin
Wydział	Wydział Biologii i Nauk o Środowisku
Kierunek	Biologia
Poziom studiów	I
Profil studiów	Ogólnoakademicki
Forma studiów	Stacjonarne
Moduł specjalnościowy/ścieżka (jeśli dotyczy)	Nie dotyczy
Dyscyplina naukowa, do której odnoszą się efekty uczenia się	Nauki biologiczne
Przedmiot obowiązuje od roku akademickiego	2022/2023
Rok studiów	I
Semestr	IV
Język wykładowy	Polski
Status przedmiotu (obowiązkowy, obowiązkowy z grupy do wyboru)	Obowiązkowy
Odniesienie do kierunkowych efektów uczenia się (symbole)	Wykład: BI1_W01, BI1_W04 Laboratoria: BI1_U01, BI1_K03, BI1_K06
Rodzaj zajęć (wybór z listy*)	Wykład Laboratoria
Liczba godzin	Wykład: 30h Laboratoria: 45h
Liczba ECTS	Wykład: 2 Laboratoria: 3
Wymagania wstępne	Podstawowa wiedza z zakresu biologii szkoły średniej.
Opis i cele przedmiotu	Przedmiot obejmuje podstawowe i wybrane zaawansowane zagadnienia z zakresu genetyki klasycznej, cytogenetyki oraz genetyki molekularnej. W ramach zajęć omawiana jest organizacja genomu człowieka i innych organizmów, struktura genów prokariotycznych i eukariotycznych, typy sekwencji DNA, mechanizmy regulacji ekspresji genów, dojrzewania RNA oraz podstawy dziedziczenia cech. Szczególna uwaga poświęcona jest zależności między strukturą materiału genetycznego, funkcjonowaniem genów, zmiennością genetyczną oraz jej konsekwencjami fenotypowymi.

	Celem przedmiotu jest zapoznanie studentów z molekularnymi, chromosomalnymi i populacyjnymi podstawami dziedziczenia oraz przygotowanie ich do analizy podstawowych problemów genetycznych. Student nabywa wiedzę dotyczącą budowy i funkcji genomu, zasad przekazywania informacji genetycznej, mechanizmów regulacji ekspresji genów, mutacji, aberracji chromosomowych oraz sposobów dziedziczenia cech u organizmów modelowych i człowieka. Celem laboratoriów jest rozwijanie umiejętności rozwiązywania zadań genetycznych, interpretacji rodowodów, analizy kariotypów i kariogramów, rozpoznawania typów dziedziczenia oraz łączenia obserwowanych fenotypów z ich podłożem genetycznym.
--	--

Treści programowe - wykład

	Temat/blok zajęć:	Liczba godzin
1.	W1. Organizacja genomu i podstawowe pojęcia genetyki molekularnej	2
2.	W2. Typy sekwencji w genomie człowieka: sekwencje unikatowe, powtarzalne, genowe i pozagenowe. Budowa genu prokariotycznego i eukariotycznego	2
3.	W3. Promotory prokariotyczne i eukariotyczne oraz inicjacja transkrypcji	2
4.	W4. Operony, regulony i mechanizmy regulacji ekspresji genów u prokariotów	2
5.	W5. Regulacja pozytywna, negatywna, indukowalna i reprimowalna operonów	2
6.	W6. Atenuacja i terminacja transkrypcji u prokariotów	2
7.	W7. Regulacja ekspresji genów u eukariotów: elementy cis i trans	2
8.	W8. Regulacja epigenetyczna ekspresji genów na poziomie DNA, chromatyny, histonów i RNA	2
9.	W9. Terminacja transkrypcji i dojrzewanie pre-RNA u eukariotów	2
10.	W10. Splicing, spliceosom i alternatywne składanie transkryptów	2
11.	W11. Funkcjonalne cząsteczki RNA, rybozomy i mechanizmy degradacji RNA	2
12.	W12. Translacja, modyfikacje potranslacyjne i usuwanie białek	2
13.	W13. Przyczyny występowania anomalii w kodzie genetycznym z uwzględnieniem rodzajów mutacji, czynniki mutagenne	2
14.	W14. Genomika, inżynieria genetyczna oraz medycyna sądowa, z opisem technik edytowania genów	2
15.	W15. Sekwencjonowanie nowej generacji NGS	2

	Łącznie godzin:	30
--	-----------------	----

Treści programowe – laboratoria

	Temat/blok zajęć:	Liczba godzin
1.	L1. Podstawowe pojęcia genetyczne: gen, allel, genotyp, fenotyp, homozygota, heterozygota	3
2.	L2. Dziedziczenie mendlowskie: I i II prawo Mendla oraz analiza krzyżówek	3
3.	L3. Krzyżówka testowa, krzyżówka wsteczna i organizmy modelowe w analizie genetycznej	3
4.	L4. Odstępstwa od dziedziczenia mendlowskiego: niepełna dominacja, kodominacja, allele wielokrotne	3
5.	L5. Współdziałanie genów nieallelicznych: komplementacja, plejotropia, redundancja i epistaza	3
6.	L6. Crossing-over, sprzężenie genów, grupy sprzężeń i prawa Morgana	3
7.	L7. Determinacja i dziedziczenie płci: chromosomy XY, ZW oraz cechy sprzężone z płcią	3
8.	L8. Lionizacja, ciało Barra oraz zespoły związane z aberracjami chromosomów płci	3
9.	L9. Cechy ilościowe, kumulatywne, progowe, ciągłe, skokowe i transgresja	3
10.	L10. Rodowody, proband, poradnictwo genetyczne i sposoby dziedziczenia cech	3
11.	L11. Dziedziczenie cytoplazmatyczne, samosterylność roślin i mutacje dynamiczne	3
12.	L12. Prawo Hardy'ego-Weinberga, genetyka populacyjna, dryf genetyczny	3
13.	L13. Budowa chromosomu, kariotyp, kariogram i zasady zapisu kariotypu	3
14.	L14. Aberracje chromosomowe, mozaikowatość, chimeryzm i miksoplodidie	3
15.	Kolokwium	3
	Łącznie godzin:	45

Opis przedmiotowych efektów uczenia się i sposoby ich weryfikacji

Symbol efektu	<u>Kierunkowe</u> efekty uczenia się <i>(zgodne z programem na BIPUKSW)</i> <u>Absolwent...</u> <i>(zna i rozumie/potrafi/jest gotów)</i>	<u>Opis przedmiotowych</u> efektów uczenia się <i>Student...</i> <i>(wyłącznie czasownikami operacyjnymi - czynności, które da się zweryfikować, mierzalne; w nawiasie należy podać numery tematów zajęć, które realizują dany efekt)</i> <u>Student...</u>	Sposoby weryfikacji efektów uczenia się <i>(np.: kolokwium pisemne, egzamin ustny, egzamin pisemny, sprawozdanie, prezentacja na zajęciach, raport, projekt indywidualny, grupowy..)</i>
BI1_W01	Absolwent zna i rozumie wybrane fakty, obiekty i złożone uwarunkowania dotyczące genetyki, w tym podstawowe zjawiska i procesy związane z organizacją materiału genetycznego, ekspresją genów, dziedziczeniem cech oraz zmiennością genetyczną organizmów.	1. Student charakteryzuje organizację genomu, budowę genu prokariotycznego i eukariotycznego, typy sekwencji DNA oraz podstawowe mechanizmy ekspresji i regulacji genów. 2. Student wyjaśnia zależności między strukturą materiału genetycznego, funkcjonowaniem genów, dojrzewaniem RNA, modyfikacjami białek i zmiennością fenotypową. 3. Student opisuje molekularne podstawy dziedziczenia oraz znaczenie mechanizmów regulacji genetycznej i epigenetycznej dla funkcjonowania komórki. (W1-15)	Egzamin pisemny
BI1_W04	Absolwent zna i rozumie terminologię genetyczną oraz podstawowe metody stosowane w analizie dziedziczenia, organizacji genomu, ekspresji genów, kariotypu, zmienności genetycznej i aberracji chromosomowych.	1. Student definiuje podstawowe pojęcia z zakresu genetyki klasycznej, cytogenetyki i genetyki molekularnej. 2. Student rozróżnia pojęcia dotyczące struktury genomu, budowy genu, regulacji ekspresji genów, dziedziczenia cech, kariotypu i aberracji chromosomowych. 3. Student stosuje prawidłową terminologię genetyczną do opisu procesów molekularnych, sposobów dziedziczenia i zmian w materiale genetycznym. (W1-15)	Egzamin pisemny

BI1_U01	Absolwent potrafi zastosować podstawowe techniki, narzędzia i metody analizy genetycznej do rozwiązywania problemów dotyczących dziedziczenia cech, zmienności genetycznej, sprzężenia genów, analizy rodowodów oraz interpretacji kariotypów i aberracji chromosomowych.	1. Student rozwiązuje zadania z zakresu dziedziczenia mendlowskiego i niemendlowskiego, sprzężenia genów, crossing-over oraz mapowania genetycznego. 2. Student analizuje rodowody, kariotypy i kariogramy oraz identyfikuje prawdopodobne sposoby dziedziczenia cech i typy aberracji chromosomowych. 3. Student interpretuje wyniki krzyżówek genetycznych, zapisy kariotypów oraz przykłady zmienności genetycznej w odniesieniu do genotypu i fenotypu. (L-15)	Kolokwium pisemne
BI1_K03	Absolwent jest gotów do odpowiedzialnego i rzetelnego wykonywania zadań związanych z analizą genetyczną, z poszanowaniem zasad bezpieczeństwa pracy, wiarygodności danych oraz dorobku naukowego genetyki.	1. Student przestrzega zasad bezpiecznej i odpowiedzialnej pracy podczas wykonywania zadań ćwiczeniowych. 2. Student organizuje pracę indywidualną i zespołową w sposób uporządkowany, zgodny z zasadami rzetelności akademickiej. 3. Student uzasadnia potrzebę odpowiedzialnego posługiwania się informacją genetyczną oraz zachowania staranności podczas analizy danych dotyczących dziedziczenia i zmienności genetycznej. (L-15)	Kolokwium pisemne
BI1_K06	Absolwent jest gotów do identyfikowania i rozstrzygania podstawowych dylematów związanych z interpretacją informacji genetycznej, analizą dziedziczenia cech, poradnictwem genetycznym oraz oceną biologicznych i etycznych konsekwencji wyników badań genetycznych.	1. Student identyfikuje podstawowe dylematy związane z interpretacją wyników analiz genetycznych, rodowodów, kariotypów i sposobów dziedziczenia. 2. Student ocenia znaczenie rzetelnej interpretacji danych genetycznych w kontekście poradnictwa genetycznego, zmienności osobniczej i chorób uwarunkowanych genetycznie. 3. Student formułuje wnioski z zachowaniem ostrożności interpretacyjnej oraz świadomości biologicznych i etycznych	Kolokwium pisemne

		konsekwencji informacji genetycznej. (L-15)	
--	--	---	--

Metody dydaktyczne

(dostosowane do przedmiotowych efektów uczenia się)

Wykład – Wykład kierunkowy oparty na prezentacjach multimedialnych Power Point, projektor, tablica ścieralna.

Laboratoria – Ćwiczenia problemowe; analiza przypadków genetycznych; praca z rodowodami; analiza kariotypów i kariogramów; interpretacja schematów i materiałów graficznych; dyskusja dydaktyczna; praca indywidualna i praca w małych grupach; kolokwium problemowe i zadaniowe. Pomoce dydaktyczne: projektor, specjalistyczne oprogramowanie, pakiet Office.

Opis nakładu pracy studenta w ECTS - wykład

Kontakt z prowadzącym	Aktywność	Liczba godzin	Razem liczba godzin / ECTS
bezpośredni	udział w zajęciach	30	32/1,28 ECTS
	udział w zaliczeniach poza zajęciami	2	
	udział w konsultacjach		
praca własna	przygotowanie do zajęć (czytanie, praca pisemna, tłumaczenie, ...)	8	18/0,72 ECTS
	przygotowanie do zaliczenia (np. czytanie, prezentacja, projekt, ...)	10	

Opis nakładu pracy studenta w ECTS - laboratoria

Kontakt z prowadzącym	Aktywność	Liczba godzin	Razem liczba godzin / ECTS
bezpośredni	udział w zajęciach	45	45/1,8 ECTS
	udział w zaliczeniach poza zajęciami		
	udział w konsultacjach		
praca własna	przygotowanie do zajęć (czytanie, praca pisemna, tłumaczenie, ...)	20	30/1,2 ECTS
	przygotowanie do zaliczenia (np. czytanie, prezentacja, projekt, ...)	10	

Kryteria oceny końcowej

(Opis składowych oceny końcowej zajęć, rozkład procentowy lub punktowy, informacja o dopuszczalnej liczbie nieobecności, inne kryteria)

Wykład:

Egzamin końcowy składa się z egzaminu testowego, pytań otwartych, pytań zamkniętych jednokrotnego wyboru oraz pytań zamkniętych wielokrotnego wyboru. Obowiązuje materiał przekazany podczas wykładów. Do egzaminu może podejść student, który uzyskał pozytywną ocenę z zaliczenia ćwiczeń. Student może uczestniczyć w konsultacjach przed egzaminem.

Ocena końcowa:

100–94% - 5

93–88% - 4,5

87–80 i - 4

79–70% - 3,5

69–60% - 3

59 i mniej – 2

Ćwiczenia:

- obowiązkowo wypełniane, ale nie oceniane raporty z ćwiczeń
- obecność na ćwiczeniach obowiązkowa
- kolokwium zadaniowe pisemne oraz kolokwium z teorii

Ocena końcowa:

100–94% - 5

93–88% - 4,5

87–80 i - 4

79–70% - 3,5

69–60% - 3

59 i mniej – 2

Efekty uczenia się w zakresie wiedzy

3,0 – Student w bardzo ograniczonym stopniu: charakteryzuje organizację genomu, budowę genu prokariotycznego i eukariotycznego, typy sekwencji dna oraz podstawowe mechanizmy ekspresji i regulacji genów; student wyjaśnia zależności między strukturą materiału genetycznego, funkcjonowaniem genów, dojrzewaniem RNA, modyfikacjami białek i zmiennością fenotypową; student opisuje molekularne podstawy dziedziczenia oraz znaczenie mechanizmów regulacji genetycznej i epigenetycznej dla funkcjonowania komórki; student definiuje podstawowe pojęcia z zakresu genetyki klasycznej, cytogenetyki i genetyki molekularnej; student rozróżnia pojęcia dotyczące struktury genomu, budowy genu, regulacji ekspresji genów, dziedziczenia cech, kariotypu i aberracji chromosomowych; student stosuje prawidłową terminologię genetyczną do opisu procesów molekularnych, sposobów dziedziczenia i zmian w materiale genetycznym

4,0 – Student na dobrym poziomie: charakteryzuje organizację genomu, budowę genu prokariotycznego i eukariotycznego, typy sekwencji dna oraz podstawowe mechanizmy ekspresji i regulacji genów; student wyjaśnia zależności między strukturą materiału genetycznego, funkcjonowaniem genów, dojrzewaniem RNA, modyfikacjami białek i zmiennością fenotypową; student opisuje molekularne podstawy dziedziczenia oraz znaczenie mechanizmów regulacji genetycznej i epigenetycznej dla funkcjonowania

komórki; student definiuje podstawowe pojęcia z zakresu genetyki klasycznej, cytogenetyki i genetyki molekularnej; student rozróżnia pojęcia dotyczące struktury genomu, budowy genu, regulacji ekspresji genów, dziedziczenia cech, kariotypu i aberracji chromosomowych; student stosuje prawidłową terminologię genetyczną do opisu procesów molekularnych, sposobów dziedziczenia i zmian w materiale genetycznym

5,0 – Student bardzo dobrze przedstawia: charakteryzuje organizację genomu, budowę genu prokariotycznego i eukariotycznego, typy sekwencji dna oraz podstawowe mechanizmy ekspresji i regulacji genów; student wyjaśnia zależności między strukturą materiału genetycznego, funkcjonowaniem genów, dojrzewaniem RNA, modyfikacjami białek i zmiennością fenotypową; student opisuje molekularne podstawy dziedziczenia oraz znaczenie mechanizmów regulacji genetycznej i epigenetycznej dla funkcjonowania komórki; student definiuje podstawowe pojęcia z zakresu genetyki klasycznej, cytogenetyki i genetyki molekularnej; student rozróżnia pojęcia dotyczące struktury genomu, budowy genu, regulacji ekspresji genów, dziedziczenia cech, kariotypu i aberracji chromosomowych; student stosuje prawidłową terminologię genetyczną do opisu procesów molekularnych, sposobów dziedziczenia i zmian w materiale genetycznym

Brana jest pod uwagę średnia dla efektów przedmiotowych w zakresie wiedzy.

Efekty w zakresie umiejętności

3,0 – Student w ograniczonym stopniu: rozwiązuje zadania z zakresu dziedziczenia mendlowskiego i niemendlowskiego, sprzężenia genów, crossing-over oraz mapowania genetycznego; student analizuje rodowody, kariotypy i kariogramy oraz identyfikuje prawdopodobne sposoby dziedziczenia cech i typy aberracji chromosomowych; student interpretuje wyniki krzyżówek genetycznych, zapisy kariotypów oraz przykłady zmienności genetycznej w odniesieniu do genotypu i fenotypu

4,0 – Student w znacznym stopniu: rozwiązuje zadania z zakresu dziedziczenia mendlowskiego i niemendlowskiego, sprzężenia genów, crossing-over oraz mapowania genetycznego; student analizuje rodowody, kariotypy i kariogramy oraz identyfikuje prawdopodobne sposoby dziedziczenia cech i typy aberracji chromosomowych; student interpretuje wyniki krzyżówek genetycznych, zapisy kariotypów oraz przykłady zmienności genetycznej w odniesieniu do genotypu i fenotypu

5,0 – Student bardzo dobrze: rozwiązuje zadania z zakresu dziedziczenia mendlowskiego i niemendlowskiego, sprzężenia genów, crossing-over oraz mapowania genetycznego; student analizuje rodowody, kariotypy i kariogramy oraz identyfikuje prawdopodobne sposoby dziedziczenia cech i typy aberracji chromosomowych; student interpretuje wyniki krzyżówek genetycznych, zapisy kariotypów oraz przykłady zmienności genetycznej w odniesieniu do genotypu i fenotypu

Efekty w zakresie kompetencji społecznych

3,0 – Student w ograniczonym stopniu: przestrzega zasad bezpiecznej i odpowiedzialnej pracy podczas wykonywania zadań ćwiczeniowych; student organizuje pracę indywidualną i zespołową w sposób uporządkowany, zgodny z zasadami rzetelności akademickiej; student uzasadnia potrzebę odpowiedzialnego posługiwania się informacją genetyczną oraz zachowania staranności podczas analizy danych dotyczących dziedziczenia i zmienności genetycznej; student identyfikuje podstawowe dylematy związane z interpretacją wyników analiz genetycznych, rodowodów, kariotypów i sposobów dziedziczenia; student ocenia znaczenie rzetelnej interpretacji danych genetycznych w kontekście poradnictwa genetycznego, zmienności osobniczej i chorób uwarunkowanych genetycznie; student

formułuje wnioski z zachowaniem ostrożności interpretacyjnej oraz świadomości biologicznych i etycznych konsekwencji informacji genetycznej

4,0 – Student w znacznym stopniu: przestrzega zasad bezpiecznej i odpowiedzialnej pracy podczas wykonywania zadań ćwiczeniowych; student organizuje pracę indywidualną i zespołową w sposób uporządkowany, zgodny z zasadami rzetelności akademickiej; student uzasadnia potrzebę odpowiedzialnego posługiwania się informacją genetyczną oraz zachowania staranności podczas analizy danych dotyczących dziedziczenia i zmienności genetycznej; student identyfikuje podstawowe dylematy związane z interpretacją wyników analiz genetycznych, rodowodów, kariotypów i sposobów dziedziczenia; student ocenia znaczenie rzetelnej interpretacji danych genetycznych w kontekście poradnictwa genetycznego, zmienności osobniczej i chorób uwarunkowanych genetycznie; student formułuje wnioski z zachowaniem ostrożności interpretacyjnej oraz świadomości biologicznych i etycznych konsekwencji informacji genetycznej

5,0 – Student bardzo dobrze: przestrzega zasad bezpiecznej i odpowiedzialnej pracy podczas wykonywania zadań ćwiczeniowych; student organizuje pracę indywidualną i zespołową w sposób uporządkowany, zgodny z zasadami rzetelności akademickiej; student uzasadnia potrzebę odpowiedzialnego posługiwania się informacją genetyczną oraz zachowania staranności podczas analizy danych dotyczących dziedziczenia i zmienności genetycznej; student identyfikuje podstawowe dylematy związane z interpretacją wyników analiz genetycznych, rodowodów, kariotypów i sposobów dziedziczenia; student ocenia znaczenie rzetelnej interpretacji danych genetycznych w kontekście poradnictwa genetycznego, zmienności osobniczej i chorób uwarunkowanych genetycznie; student formułuje wnioski z zachowaniem ostrożności interpretacyjnej oraz świadomości biologicznych i etycznych konsekwencji informacji genetycznej

Brana jest pod uwagę średnia dla efektów przedmiotowych w zakresie kompetencji społecznych.

Ocena połówkowa 3,5 jest wystawiana w przypadku pełnego zaliczenia efektów uczenia się na ocenę 3.0, ale student nie przyswoił w pełni efektów uczenia się na ocenę 4.0.
Ocena połówkowa 4,5 jest wystawiana w przypadku pełnego zaliczenia efektów uczenia się na ocenę 4.0, ale student nie przyswoił w pełni efektów uczenia się na ocenę 5.0.

Literatura obowiązkowa

1.	Fletcher H., Hickey I. Genetyka. Krótkie wykłady. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa, 2021.
2.	Węgleński P. red. Genetyka molekularna. Wyd. 6 zmienione 2022, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa.
3.	Brown T.A. Genomy. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa, 2025.

Literatura uzupełniająca

1.	Hartl D.L., Clark A.G. Podstawy genetyki populacyjnej. Wydawnictwa Uniwersytetu Warszawskiego, Warszawa, 2009/2010.
2.	Bal J. red. Genetyka medyczna i molekularna. Wyd. 2, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa, 2023.
3.	Kraj A., Drabik A., Silberring J. red. Proteomika i metabolomika. Wydawnictwa Uniwersytetu Warszawskiego, Warszawa, 2010.
4.	Walczak A., Rusin P. i wsp. „Evaluation of DNA Double Strand Breaks Repair Efficiency in Head and Neck Cancer”, DNA and Cell Biology, 2012.

*** lista rodzajów zajęć**

- ćwiczenia (audytoryjne, translatoryjne, terenowe, warsztatowe, projektowe)
- ćwiczenia laboratoryjne, komputerowe
- lektorat języka obcego nowożytnego/starożytnego
- wykład kierunkowy
- wykład monograficzny lub konwersatorium monograficzne
- seminarium dyplomowe
(sem. magisterskie, licencjackie lub inżynierskie, na którym student pod kierunkiem opiekuna pracy przygotowuje pracę dyplomową, wykorzystując metody adekwatne do realizowanej tematyki badawczej)
- pracownia dyplomowa (programistyczna, chemiczna, fizyczna, biologiczna, inżynierska)
(zajęcia laboratoryjne, na których student pod kierunkiem opiekuna pracy przygotowuje pracę dyplomową wykorzystując metody adekwatne do realizowanej tematyki badawczej)