



**48SJO-BMIG**  
**ECTS: 4.00**  
**CYKL: 2023Z**

## Sylabus przedmiotu - część A Biologia molekularna i genetyka

### TREŚCI MERYTORYCZNE

#### WYKŁAD

Budowa i funkcja lipidów i polisacharydów. Charakterystyka struktury pierwszo-, drugo-, trzecio- i czwartorzędowej białek. Modyfikacje białek i ich funkcja oraz regulacja degradacji białek. Struktura RNA i DNA oraz struktura chromatyny. Replikacja, naprawa oraz rekombinacja DNA i regulacja degradacji DNA i RNA. Transkrypcja, translacja oraz regulacja ekspresji genów. Funkcja genomu, transkryptomu i proteomu człowieka oraz metody ich analizy.

#### ĆWICZENIA

Cykl komórkowy, mechanizm podziału materiału genetycznego. Podstawowe pojęcia genetyczne, chromosomowa teoria dziedziczenia, sprzężenie i współdziałanie genów. Zasady dziedziczenia cech monogenowych autosomalnych dominujących i recesywnych, wieloczynnikowych oraz dziedziczenie pozajądrowe. Uwarunkowania genetyczne grup krwi u człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh. Rodzaje determinacji płci u człowieka, sposoby dziedziczenia cech sprzężonych z płcią. Budowa chromosomów, zasady opisu i konstrukcji kariogramów. Aberracje autosomów i heterosomów oraz podstawy mutagenyzy. Podstawowe założenia genetyki populacyjnej. Korzyści i zagrożenia GMO dla człowieka i środowiska. Zasady pracy w pracowni biologii molekularnej. Techniki inżynierii genetycznej jako podstawa diagnostyki molekularnej. Metody izolowania kwasów nukleinowych. Zasady i rodzaje reakcji PCR. Enzymy wykorzystywane w biologii molekularnej. Terapia genowa. Projekt poznania genomu ludzkiego. Genetyczne bazy danych. Techniki diagnostyczne wykorzystywane w genetyce medycznej. Zastosowanie komórek macierzystych w medycynie. Dobra Praktyka Laboratoryjna w hodowli komórek. Właściwości biologiczne komórek macierzystych.

#### CEL KSZTAŁCENIA

Student uzyska wiedzę z zakresu: budowy lipidów i polisacharydów oraz ich funkcji w strukturach komórkowych i pozakomórkowych; struktury I-, II-, III- i IV-rzędową białek oraz modyfikacji potranslacyjnych i funkcjonalnych białka oraz ich znaczenia, a także funkcji nukleotydów w komórce, struktury I- i II-rzędową DNA i RNA oraz struktury chromatyny; funkcji genomu, transkryptomu i proteomu człowieka oraz procesów replikacji, naprawy i rekombinacji DNA, transkrypcji i translacji, degradacji DNA, RNA i białek i koncepcji regulacji ekspresji genów. Rozwinięcie wiedzy dotyczącej podstawowych pojęć genetycznych oraz mechanizmów i zasad dziedziczenia różnej liczby cech, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej, a także uwarunkowań genetycznych grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh. Nabycie umiejętności szacowania ryzyka ujawnienia się danej cechy w rodzinie i populacji oraz określenia wybranych aberracji chromosomowych. Zapoznanie z czynnikami wpływającymi na zmienność genetyczną organizmów oraz równowagę genetyczną populacji. Określenie korzyści i zagrożeń GMO na organizm

**Akty prawne określające efekty uczenia się:**

3112022

**Dyscypliny:** nauki medyczne

**Status przedmiotu:**

Obligatoryjny

**Grupa przedmiotów:**A - przedmioty podstawowe

**Kod: ISCED**

**Kierunek studiów:** Kierunek lekarski

**Zakres kształcenia:**

**Profil kształcenia:**

Ogólnoakademicki

**Forma studiów:** Stacjonarne

**Poziom studiów:** Jednolite magisterskie

**Rok/semestr:** /1

**Rodzaj zajęć:** Wykład, Ćwiczenia

**Liczba godzin w**

**semestrze:** Wykład: 10.00,

Ćwiczenia: 40.00

**Język wykładowy:** polski

**Przedmioty**

**wprowadzające:** brak

**Wymagania**

**wstępne:** Wiadomości z genetyki i chemii w zakresie programu liceum ogólnokształcącego przewidziane do egzaminu maturalnego w zakresie podstawowym

**Nazwa jednostki org.**

**realizującej przedmiot:**

Katedra Biologii Medycznej

**Osoba odpowiedzialna za**

**realizację**

**przedmiotu:** prof. dr hab.

Ewa Dzika

**e-mail:** e.dzika@uwm.edu.pl

**Uwagi dodatkowe:**

człowieka i środowisko. Przekazanie wiedzy dotyczącej podstawowych metod wykorzystywanych w biologii molekularnej (izolacja, amplifikacja i elektroforeza kwasów nukleinowych). Doskonalenie umiejętności planowania prostych badań naukowych, interpretowania wyników, wyciągania wniosków oraz korzystania z internetowych baz danych jako źródła informacji. Rozwinięcie problematyki komórek macierzystych i ich wykorzystania w medycynie.

## **OPIS EFEKTÓW UCZENIA SIĘ PRZEDMIOTU W ODNIESIENIU DO OPISU CHARAKTERYSTYK DRUGIEGO STOPNIA EFEKTÓW UCZENIA SIĘ DLA KWALIFIKACJI NA POZIOMACH 6-8 POLSKIEJ RAMY KWALIFIKACJI W ODNIESIENIU DO DYSCYPLIN NAUKOWYCH I EFEKTÓW KIERUNKOWYCH**

### **Symbole efektów dyscyplinowych:**

### **Symbole efektów kierunkowych:**

### **EFEKTY UCZENIA SIĘ:**

#### **Wiedza:**

W1 - Student zna i rozumie: (B.W11) budowę lipidów i polisacharydów oraz ich funkcje w strukturach komórkowych i pozakomórkowych;

W2 - (B.W12) charakteryzuje struktury I-, II-, III- i IV- rzędową białek, zna modyfikacje potranslacyjne i funkcjonalne białek oraz ich znaczenie

W3 - (B.W13) zna funkcję nukleotydów w komórce, strukturę I- i II-rzędową kwasów nukleinowych (DNA, RNA) i strukturę chromatyny

W4 - (B.W14) zna funkcji genomu, transkryptomu i proteomu człowieka oraz podstawowe metody stosowane w ich poznawaniu i badaniu; opisuje procesy replikacji, naprawy i rekombinacji DNA, transkrypcji i translacji oraz degradacji DNA, RNA i białek; zna koncepcje regulacji ekspresji genów;

W5 - (B.W18) zna cykl komórkowy i jego znaczenie dla funkcjonowania organizmu;

W6 - (C.W1, C.W2) podstawowe pojęcia z zakresu genetyki oraz zjawiska sprzężenia i współdziałania genów;

W7 - (C.W5) zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji, w tym uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh(C.W6)

W8 - (C.W4) opisuje budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenyzy, (C.W7) opisuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób; (C.W9) zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte;

W9 - (C.W10) określa korzyści i zagrożenia wynikające z obecności w ekosystemie organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO)

W10 - (B.W19) zna w zakresie podstawowym problematykę komórek macierzystych i ich zastosowania w medycynie;

W11 - (C.W8) wymienia czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji;

W12 - (B.W27) zna podstawowe metody analizy statystycznej wykorzystywane w badaniach populacyjnych i diagnostycznych;

W13 - (B.W.29) wie o zasadach prowadzenia badań naukowych, obserwacyjnych i doświadczalnych oraz badań in vitro służących rozwojowi medycyny;

W14 - (D.W22) ma świadomość procesu kształtowania się nowych specjalności w zakresie dyscypliny naukowej - nauki medycyny i osiągnięcia czołowych przedstawicieli medycyny polskiej i światowej;

#### **Umiejętności:**

U1 - W zakresie umiejętności absolwent potrafi: (C.U1) analizować

krzyżówki genetyczne i rodowody cech i chorób człowieka oraz ocena ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi;  
U2 - (C.U.4) zapisać prawidłowy kariotyp człowieka i kariotypy osób z aberracjami chromosomowymi; wykonać pomiary morfometryczne;  
(C.U.3) wskazać potrzebę wykonanie badań cytogenetycznych i molekularnych, (C.U.2) identyfikować wskazania do wykonania badań prenatalnych

U3 - (B.U.8) posługiwać się podstawowymi technikami laboratoryjnymi, takimi jak izolacja kwasów nukleinowych, założenie reakcji PCR, elektroforeza kwasów nukleinowych w żelu agarozowym

U4 - (B.U10) korzystać z baz danych, w tym internetowych i wyszukiwać potrzebną informację za pomocą dostępnych narzędzi;

U5 - (B.U13) planować i wykonywać proste badania w oparciu o analizę DNA oraz zinterpretować jego wynik i wyciągać wnioski;

U6 - (B.U3) obliczać stężenia molowe i procentowe związków oraz stężenia substancji w roztworach izosmotycznych, jedno- i wieloskładnikowych;

U7 - (C.U.5) szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych;

### **Kompetencje społeczne:**

K1 - W zakresie kompetencji społecznych absolwent jest gotów do: (K.5) dostrzegania i rozpoznawania oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych;

K2 - (K.7) korzystania z obiektywnych źródeł informacji;

K3 - (K.8) formułowania wniosków z własnych pomiarów i obserwacji;

K4 - (K.9) wdrażania zasad koleżeństwa zawodowego i współpracy w zespole specjalistów, w tym przedstawicielami innych zawodów medycznych, także w środowisku wielokulturowym i wielonarodowościowym.

### **FORMY I METODY DYDAKTYCZNE:**

Wykład(W1;W2;W3;W4;W14;K1;K2;K4;):informacyjny z prezentacją multimedialną

Ćwiczenia(W4;W5;W6;W7;W8;W9;W10;W11;W12;W13;W14;U1;U2;U3;U4;U5;U6;U7;K1;K2;K3;K4;):Ćwiczenia audytoryjne - rozwiązywanie problemów i zadań genetycznych, dyskusja Ćwiczenia laboratoryjne - rozwiązywanie zadań i problemów genetycznych na podstawie przygotowanych kart pracy i instrukcji

### **FORMA I WARUNKI WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ:**

Wykład (Egzamin pisemny) - pisemny test z pytaniami zamkniętymi jednokrotnego wyboru. Warunkiem zaliczenia jest uzyskanie co najmniej 60% punktów ze wszystkich możliwych do osiągnięcia. - W1, W2, W3, W4, W5, W6, W7, W8, W9, W10, W11, W14, U1, U2, U7, K1, K2, K4

Ćwiczenia (Sprawdzian pisemny) - pisemne testy z pytaniami otwartymi i zamkniętymi sprawdzające przygotowanie do bieżących ćwiczeń - W5, W6, W7, W8, W9, W10, W11, U1, U2, U3, U5, U7

Ćwiczenia (Sprawozdanie) - ocena sprawozdań z rozwiązywania zadań i problemów z kart pracy i instrukcji - W6, W7, W8, W10, W11, W12, W13, U1, U2, U3, U4, U5, U6, U7, K3

Ćwiczenia (Kolokwium pisemne) - pisemny test z pytaniami zamkniętymi. Warunkiem zaliczenia jest uzyskanie co najmniej 60% punktów ze wszystkich możliwych do osiągnięcia - W5, W6, W7, W8, W9, W10, W11, U1, U2, U3, U5, U7

Ćwiczenia (Udział w dyskusji) - co najmniej dostateczne zaangażowania w dyskusję i umiejętności wyjaśnienia rozwiązania zadań genetycznych - W5, W6, W7, W8, W9, W10, W11, W12, W13, W14, U1, U2, U3, U4, U5, U6, U7, K1, K2, K3, K4

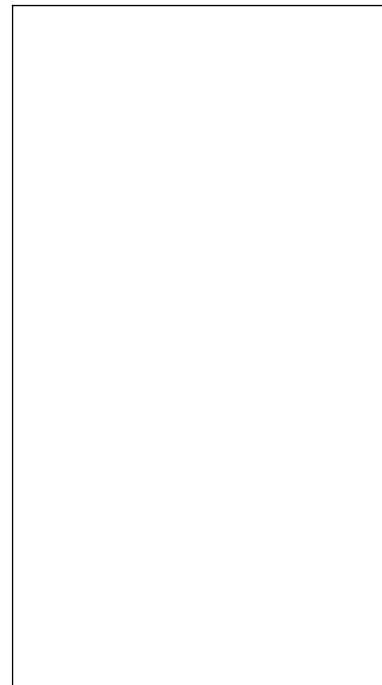
### **LITERATURA PODSTAWOWA:**

1. Drewa G., Ferenc T., *Genetyka medyczna - podręcznik dla studentów*, Wyd. Edra Urban Partner, Wrocław, R. 2015

2. Kurnatowski P., Wójcik A., *Genetyka - 225 zadań dla kierunków medycznych z przykładami rozwiązań*, Wyd. Promedi, R. 2010
3. Alberts B. i in., *Podstawy biologii komórki*, T.1, Wyd. PWN, Warszawa, R. 2009
4. Węgleński P., *Genetyka molekularna*, Wyd. PWN, Warszawa, R. 2021
5. Bal J. (red.), *Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej*, Wyd. PWN, Warszawa, R. 2013
6. Brown. T.A., *Genomy*, Wyd. PWN, Warszawa, R. 2019
7. Stokłosowa S. i in., *Hodowla komórek i tkanek*, Wyd. PWN, Warszawa, R. 2006

**LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA:**

1. Tobias E.S., Connor M., Ferguson- Smith M., *Genetyka medyczna*, Wyd. PWN, Warszawa, R. 2013
2. Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., *Genetyka medyczna*, Wyd. Edra Urban Partner, R. 2021
3. Baxevenis A.D., Ouellette B.F.F. i in., *Bioinformatyka. Podręcznik do analizy genomów i białek.*, Wyd. PWN, Warszawa, R. 2005
4. Bal J., *Genetyka medyczna i molekularna*, Wyd. PWN, Warszawa, R. 2017



# Szczegółowy opis przyznanej punktacji ECTS - część B

**48SJO-BMIG**

**ECTS: 4.00**

**CYKL: 2023Z**

## Biologia molekularna i genetyka

Na przyznaną liczbę punktów ECTS składają się:

1. Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim:

- udział w: Wykład	10.0 h
- udział w: Ćwiczenia	40.0 h
- konsultacje	4.0 h
	<b>OGÓŁEM: 54.0 h</b>

2. Samodzielna praca studenta:

przygotowanie do sprawdzianów, kolokwium, dyskusji i egzaminu	45.00 h
--	---------

**Prowadzący nie przypisał wszystkich godzin pracy studenta lub przedmiot ma zmienioną ilość godzin i jest ich za dużo, wynik ECTS może być niepoprawny.**

OGÓŁEM: 46.0 h

godziny kontaktowe + samodzielna praca studenta **OGÓŁEM: 100.0 h**

1 punkt ECTS = 25-30 h pracy przeciętnego studenta,  
liczba punktów ECTS =  $100.0 \text{ h} : 25.0 \text{ h/ECTS} = 4.00 \text{ ECTS}$

Średnio: **4.0 ECTS**

- w tym liczba punktów ECTS za godziny kontaktowe z bezpośrednim udziałem nauczyciela akademickiego	2.16 punktów ECTS
- w tym liczba punktów ECTS za godziny realizowane w formie samodzielnej pracy studenta	1.84 punktów ECTS