

**KARTA PRZEDMIOTU (SYLABUS)  
OPIS PRZEDMIOTU**

<b>Kod przedmiotu</b>	Nazwa przedmiotu	<b>Genetyka</b>	
<i>kod kierunku/profil/poziom/forma/pozycja z planu</i>		<b>Genetics</b>	
<b>Język wykładowy</b>	Polski		
<b>Rok akademicki</b>	2021/2021		
<b>Kierunek w zakresie</b>	Lekarski		
<b>Poziom studiów</b>	Jednolite studia magisterskie		
<b>Profil studiów</b>	Ogólnoakademicki		
<b>Forma studiów</b>	Stacjonarne		
<b>Semestr / semestry</b>	V zimowy		
<b>Przynależność do grupy zajęć</b>	Moduł C: Nauki przedkliniczne		
<b>Status przedmiotu</b>	Obowiązkowy		
<b>Formy realizacji zajęć dydaktycznych, wymiar, punkty ECTS</b>	Forma zajęć	Liczba godzin zajęć dydaktycznych	Liczba punktów ECTS
	Wykład	30 h	6 ECTS
	Ćwiczenia	30 h	
	Seminarium	30 h	
<b>Powiązanie przedmiotu</b>	<b>z profilem studiów</b>	Zapoznanie z metodologią i technikami badawczymi stosowanymi w genetyce jako wstęp do prowadzenia badań naukowych w zakresie budowy i funkcji genomu ludzkiego, zróżnicowania genetycznego i ewolucji populacji ludzkich, mutagenezy oraz genetycznego uwarunkowania chorób.	
	<b>z uprawnieniami</b>	... ECTS	
	<b>z dyscypliną</b>	Podstawy naukowe umożliwiające zrozumienie zjawiska dziedziczności i zmienności w populacjach ludzkich.	
<b>Forma nauczania</b>	Tradycyjna zorganizowana w uczelni wspomagana e-konsultacjami oraz materiałami dostępnymi on line.		
<b>Wymagania wstępne</b>	Znajomość cyklu komórkowego, podstaw genetyki klasycznej i molekularnej, mechanizmów ewolucji, znajomość zagrożeń środowiskowych i ich wpływu na człowieka. Realizacja efektów kształcenia w zakresie Biologii medycznej, biologii molekularnej, biochemii, biostatystyki.		
<b>Jednostka prowadząca</b>	Wydział Nauk Medycznych i Nauk o Zdrowiu		
<b>Koordynator</b>	Dr Kornelia Polok		
<b>Osoby prowadzące</b>	Prof. dr hab. Roman Zieliński, Dr Kornelia Polok		
<b>Adres strony internetowej pjo</b>	<a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a>		
<b>Adres e-mail, telefon koordynatora</b>	<a href="mailto:polokkornelia@gmail.com">polokkornelia@gmail.com</a> <a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a>		

**EFEKTY UCZENIA SIĘ, TREŚCI PROGRAMOWE, REALIZACJA ZAJĘĆ DYDAKTYCZNYCH, WERYFIKACJA  
EFEKTÓW UCZENIA SIĘ**

<p><b>Cel kształcenia:</b></p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Nabycie wiedzy z zakresu genetyki pozwalającej na zrozumienie zjawiska dziedziczności i zmienności organizmów, ze szczególnym uwzględnieniem pozycji człowieka jako elementu środowiska przyrodniczego.</li> <li>2. Zrozumienie roli człowieka w zachowaniu środowiska i jego zrównoważonym rozwoju.</li> <li>3. Zrozumienie genetycznych uwarunkowań niektórych jednostek chorobowych u człowieka.</li> <li>4. Zrozumienie wpływu środowiska na kształtowanie cech.</li> <li>5. Nabycie wiedzy o nowoczesnych metodach diagnostyki molekularnej oraz umiejętności posługiwania się genetycznymi bazami danych wraz z narzędziami bioinformatycznymi w diagnostyce medycznej.</li> </ol>
<p><b>Treści programowe. Wykłady</b></p>	<p><b>Wykłady: 30 h prowadzonych jako 10 wykładów po 3 h. Wykłady poprzedzają ćwiczenia.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Genetyka człowieka. Historia i współczesność. Genom człowieka w liczbach. Sprzężenia genów: częstości gamet, odległość genetyczna. Mechanizm crossing-over: kompleks synaptonemalny, inwazja nici DNA, rekombinazy, mediator rekombinacji. Badania asocjacyjne: GWAS, BSA. Mapowanie genomu: mapy genetyczne, cytogenetyczne, mapy sekwencji. Determinacja płci u człowieka: rola SRY, inaktywacja X, dymorfizm płciowy. Budowa X i Y. Ewolucja chromosomów płci.</b></li> <li>2. <b>Genom człowieka. Elementy genomu człowieka. Genom jądrowy: wielkość genomu jądrowego, zawartość GC, konwersja genów, liczba genów, elementy funkcjonalne, długość genów, rodziny genów, rodzina Morpheus, sekwencje powtarzalne. Genom mitochondrialny: wielkość, geny OXPHOS, sekwencje NUMT, interakcja z genomem jądrowym, dziedziczenie mtDNA, choroby uwarunkowane mtDNA. Koliste DNA, eccDNA: pochodzenie, funkcja. Projekt sekwencjonowania genomu ludzkiego: contigi, wersje, GRCh38.p13, T2T-CHM13. Bazy danych.</b></li> <li>3. <b>Mobilome. Transpozony: definicja, podział, sposób przemieszczania, budowa transpozonów, autonomiczne transpozony. Sekwencje transpozonowe w genomie człowieka: non-LTR (LINE, SINE), LTR (ERV), transpozony DNA. Rola transpozonów w ewolucji i ich aktywność. Rola transpozonów w odpowiedzi immunologicznej: HIV, przeciwciała i geny rag. Retrogeny: duplikacja poprzez retrokopie. Aktywne transpozony w genomie człowieka. Regulacyjna rola transpozonów LINE, Alu i ERV.</b></li> <li>4. <b>Ekspresja genów - transkryptom. Regulacja ekspresji u Prokariota: operon laktozowy, represja kataboliczna. Etapy regulacji ekspresji u Eukariota. Regulacja transkrypcji na przykładzie tubulin oraz genów odpowiedzialnych za gojenie ran. Czynniki transkrypcyjne na przykładzie regulacji ekspresji genów szoku termicznego. Alternatywny splicing. Regulacja splicingu przez elementy cis i trans. Rodzaje RNA: ncRNA, circRNA, miRNA, siRNA. Edytowanie RNA. Interferencja. Udział RNA w sygnalizacji komórkowej. Transkryptom człowieka. Transkryptomika.</b></li> <li>5. <b>Kontrola translacji. Regulacja po-transkrypcyjna. Mechanizmy degradacji mRNA, egzosom. Białka wiążące RNA: PABP, RBP, EJC. Kontrola na etapie inicjacji translacji: kompleks pre-inicjacyjny, rozpoznawanie kodonu START, czynniki eiF, ciała stresowe i ciała P. Regulacja post-translacyjna: fosforylacja, acetylacja, ubikwitynacja, glikozylacja. Choroby związane z modyfikacjami post-translacyjnymi. Epigenetyka: metylacja DNA, inżynieria epigenetyczna.</b></li> <li>6. <b>Genetyka populacyjna. Techniki wykorzystywane w genetyce populacyjnej. Populacja biologiczna i jej cechy, struktura wiekowa, tempo wzrostu. Populacja mendlowska. Częstości alleli, częstości genotypów. Prawo Hardy-Weinberga. Zróżnicowanie genetyczne: parametry genetyczne, polimorfizm, heterozygotyczność, H, indeks F, podział zmienności w populacjach. Podobieństwo genetyczne: metody oceny, współczynnik Nei'a, metody grupowania.</b></li> <li>7. <b>Selekcja i mutacje. Wpływ czynników środowiskowych na genom człowieka: wzrost, interakcja GxE, adaptacja. Selekcja naturalna: wartość przystosowawcza, współczynnik selekcji, selekcja kierunkowa, różnicująca, stabilizująca. Dryf genetyczny. Mutacje u człowieka; znaczenie w populacji, endogenne uszkodzenia DNA, typy mutacji, hotspoty, częstość mutacji, wpływ mutacji na wartość przystosowawczą. Rozprzestrzenianie się mutacji w populacjach ludzkich. Znaczenie ewolucyjne mutacji.</b></li> <li>8. <b>Genetyka wirusów. Cechy wirusów. Metody izolacji wirusów. Struktura wirusów: wirion, kapsyd, otoczka. Białka wirusów: niestrukturalne, białka kapsydu, katalityczne, białka macierzy, białka transmembranowe. Podobieństwo białek wirusów do białek komórkowych. Cykl życiowy wirusów. Materiał genetyczny wirusów. Budowa genomu wirusa lambda. Wirusa grypy. Zróżnicowanie genetyczne wirusów i quasigatunki. Mutageneza wirusów. Pochodzenie wirusów, wirusy olbrzymie. Rola wirusów w ewolucji organizmów komórkowych. Wirom człowieka.</b></li> <li>9. <b>Genetyka bakterii i grzybów. Bakterie właściwe i Archaea. Budowa genomu Archaea, E. coli. Cykle życiowe bakterii. Mutageneza bakterii. Genetyczne uwarunkowania patogenności. Cykle rozwojowe grzybów. Budowa genomu grzybów patogennych. Genetyka populacyjna bakterii i grzybów wywołujących choroby człowieka. Lekooporność: przyczyny i skutki.</b></li> <li>10. <b>Cechy ilościowe u człowieka. Genetyka zachowania ludzkiego i jej ewolucyjne pochodzenie. Badania bliźniąt. Dziedziczenie zdolności muzycznych. Neurogenetyka.</b></li> </ol>

<p><b>Treści programowe: Ćwiczenia</b></p>	<p><b>Ćwiczenia: 30 h prowadzonych jako 10 ćwiczeń po 3 h. Poszerzenie wiedzy wykładowej i praktyczne ćwiczenia związane z tematyką omawianą na wykładzie.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Kariotyp człowieka: typy prążków, rozpoznawanie prążków. Analiza sprzężeń, obliczanie odległości genetycznej Mapa genetyczna człowieka. Ocena ryzyka genetycznego. Analiza sprzężeń z wykorzystaniem rodowodów. Katalog GWAS.</li> <li>2. Przygotowanie wybranych genów do sekwencjonowania.. Odczyt chromatogramów dla pojedynczych sekwencji. Składanie contigów dla wybranego chromosomu. Analiza fragmentów restrykcyjnych. Analiza rodzin genowych. Dziedziczenie mitochondrialne.</li> <li>3. Metody analizy transpozonów. Identyfikacja sekwencji transpozonowych w genomie człowieka. Porównanie transpozonów w różnych liniach rozwojowych. Analiza ekspresji sekwencji transpozonowych w stanach chorobowych.</li> <li>4. Metody analizy RNA, cDNA, RNA-seq, mikromacierze. Projektowanie reakcji. Analiza transkryptomu człowieka z wykorzystaniem baz danych. Analiza lncRNA i jego funkcji. Wykorzystanie Real-Time PCR w analizie ekspresji genów.</li> <li>5. Modelowanie obróbki potranslacyjnej dla wybranych sekwencji nukleotydowych. Wykorzystanie programów w bazie ExPaSy. Modelowanie porównawcze struktury białka. Analiza wzoru metylacji.</li> </ol> <p><b>KOLOKWIUM I</b> z zagadnień wykładowych 1-5 oraz ćwiczeń 1-5. Analiza pytań z kolokwium.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>6. Opis struktury wybranej populacji. Ocena parametrów genetycznych dla wybranych populacji ludzkich. Ocena zróżnicowania genetycznego i podobieństwa genetycznego na poziomie morfologicznym i sekwencji DNA. Zróżnicowanie genetyczne sekwencji transpozonowych. Ocena podobieństwa genetycznego. Metody grupowania.</li> <li>7. Symulacja selekcji przy założeniu różnych wartości współczynnika selekcji. Identyfikacja SNPs w populacjach człowieka. Symulacja rozprzestrzeniania się mutacji w populacji mendlowskiej oraz przy założeniu selekcji pozytywnej i negatywnej. Szacowanie częstości mutacji na podstawie danych rzeczywistych.</li> <li>8. Identyfikacja wirusów metodami molekularnymi. Mutageneza u wirusów. Zasady projektowania szczepionek przeciwvirusowych. Modelowanie rozprzestrzeniania się wirusów. Zjadliwość i zakaźność.</li> <li>9. Epidemiologia prątka gruźlicy na podstawie analizy genu <i>KatG</i>. Identyfikacja szczepów lekoopornych. Zróżnicowanie genetyczne <i>M. tuberculosis</i>, <i>B. burgdorferii</i>. Zasady projektowania testów diagnostycznych.</li> <li>10. Analiza wyników doświadczeń z wykorzystaniem bliźniąt jednojajowych. Rozkład IQ w populacji ludzkiej jako przykład cechy ilościowej.</li> </ol> <p><b>KOLOKWIUM II</b> z zagadnień wykładowych 6-10 oraz ćwiczeń 6-10.</p> <p><b>Wszystkie wykłady i ćwiczenia są udostępniane na stronie <a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a> przed terminem wykładów/ćwiczeń.</b></p>
<p><b>Treści programowe: Seminaria</b></p>	<p><b>Seminaria: 30 h prowadzonych jako 10 spotkań po 3 h. Celem seminariów jest nauka tworzenia projektów badawczych, planowania doświadczeń oraz prezentowania ich wyników w postaci publikacji. Na pierwszym spotkaniu studenci wybierają tematykę projektu, który przygotowują i przedstawiają w trakcie zajęć. Kolejność realizowanych tematów podawana jest na I spotkaniu po uzgodnieniu ze studentami.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Jak przygotować dobry wniosek o grant badawczy z Unii Europejskiej? Zasady przygotowywania wniosków o finansowanie badań do programów ramowych UE. Elementy wniosku: excellence, impact, implementation. Zasady oceny wniosków: etapy oceny, osiąganie konsensusu. Bibliografia: N-Y system, cytowania w tekście, końcowe przypisy. Elementy publikacji w czasopiśmie z listy IF. (Prezentacja i omówienie przez prowadzącego zajęcia). –Wybór tematyki prezentacji przygotowywanych przez studentów oraz terminów prezentacji.</li> </ol> <p><b>Studenci wybierają temat szczegółowy spośród proponowanych zagadnień.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>2. Ewolucja gatunku <i>Homo sapiens</i>, drogi migracji i pochodzenie populacji ludzkich. Archeogenomika.</li> <li>3. Uwarunkowania genetyczne i ewolucyjne zdrowego stylu życia. Nutrigenomika.</li> <li>4. Adaptacja populacji ludzkich do różnych warunków środowiska, w tym do środowisk ekstremalnych (np. wysokie góry).</li> <li>5. Genom człowieka: struktura, zmienność, sekwencjonowanie. Wykorzystanie danych z sekwencjonowania genomu ludzkiego w diagnostyce chorób oraz ich prewencji.</li> <li>6. Transkryptom człowieka: struktura, zmienność i wykorzystanie. Choroby związane z zaburzeniami ekspresji genów.</li> <li>7. Nowoczesne metody molekularne w diagnostyce chorób człowieka.</li> <li>8. Kultury <i>in vitro</i>, inżynieria embrionalna i komórki macierzyste w terapii chorób genetycznych.</li> <li>9. Rola szczepionek w zapobieganiu rozprzestrzeniania się chorób. Wykorzystanie inżynierii genetycznej do produkcji szczepionek.</li> <li>10. Terapia genu i jej zastosowanie. Edytowanie genomu ludzkiego.</li> <li>11. Farmakogenomika: projektowanie leków dostosowanych do genotypu.</li> <li>12. Metody molekularne w medycynie sądowej.</li> </ol>

	<p>13. <i>Medycyna personalizowana: korzyści i zagrożenia.</i></p> <p>14. <i>Genetyka wybranych chorób dziedzicznych.</i></p> <p>15. <i>Genetyka i epidemiologia wybranych patogenów bakteryjnych i wirusowych.</i></p> <p>16. <i>Genetyczne podstawy cech ilościowych u człowieka (np. wzrost, IQ, zachowanie).</i></p> <p>17. <i>Genetyczne podstawy chorób cywilizacyjnych: nadciśnienie, cukrzyca, otyłość, choroby neurodegeneracyjne.</i></p> <p>18. <i>Genetyczne podstawy nowotworów.</i></p> <p>19. <i>Struktura i zmienność genetyczna populacji ludzkich.</i></p> <p>20. <i>Genetyka w medycynie sportowej.</i></p>
<p><b>Metody dydaktyczne (kształcenia):</b></p>	<p>1. <b>Wykład</b> z wykorzystaniem technik multimedialnych oraz z elementami dyskusji.</p> <p>2. <b>Ćwiczenia:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– wykorzystanie symulacji komputerowych, narzędzi bioinformatycznych w tym BLAST, CLUSTAL, MODELLER, środowiska R, internetowych baz danych; NCBI, ExPaSy, OMIM; ATLHOME, HDBAS, modelowanie molekularne, sieci i algorytmy genetyczne, składanie i annotacja genomów, modelowanie efektów mutacji genowych</li> <li>– ćwiczenia laboratoryjne, w tym izolacja DNA, cięcie enzymami restrykcyjnymi, przygotowanie reakcji PCR dla sekwencji unikalnych oraz skanujących genom, elektroforeza kwasów nukleinowych, elucja DNA z żelu agarozowego, hybrydyzacja DNA-DNA, przygotowanie do sekwencjonowania, odczyt chromatogramów dla pojedynczego genu, mapowanie genetyczne i fizyczne, odczyt danych z sekwencjonowania genomów, składanie contigów, analiza ekspresji genów.</li> <li>– rozwiązywanie zadań i problemów genetycznych, praca samodzielna i grupowa;</li> <li>– wykorzystanie narzędzi internetowych do samodzielnego sprawdzania nabytych umiejętności (np. kahoot).</li> </ul> <p>3. <b>Seminarium:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– przygotowanie projektów badawczych według wytycznych programów ramowych Unii Europejskiej ze szczególnym uwzględnieniem stypendiów indywidualnych Marie Skłodowskiej-Curie (MSCA fellowships);</li> <li>– prezentacje multimedialne założeń przygotowanych projektów badawczych;</li> <li>– dyskusja dotycząca tematyki projektów badawczych;</li> <li>– dyskusja nad formą i sposobem prezentacji założeń projektów, poszukiwanie „mocnych” i „słabych” punktów.</li> </ul> <p>4. <b>Praca samodzielna z wykorzystaniem internetowych baz danych i materiałów on line:</b> samodzielne rozwiązywanie wybranych problemów na podstawie materiałów zamieszczanych on line.</p>

Rygor zaliczenia, kryteria  
oceny osiągniętych efektów  
uczenia się: wykład i ćwiczenia

### **Obecności**

1. Zgodnie z art. 18, punktem 4 regulaminu studiów w UTH dla studentów pierwszego roku oraz jednolitych studiów magisterskich wykłady i ćwiczenia są obowiązkowe.
  - a. 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.
  - b. Obecność na wszystkich ćwiczeniach i seminariach jest obowiązkowa. W przypadkach losowych możliwe jest „odpracowanie” nieobecności z inną grupą po uprzednim powiadomieniu prowadzącego.
  - c. Wszystkie nieobecności należy usprawiedliwiać. W trybie zdalnym (live) obecność jest sprawdzana na podstawie zalogowania się do systemu.
  - d. W trybie stacjonarnym usprawiedliwione nieobecności powyżej 20% skutkują koniecznością odrobienia danych zajęć w postaci samodzielnego opracowania zagadnienia wykładowego lub przygotowania protokołów ćwiczeń.

### **Punktacja i oceny: ćwiczenia i wykłady**

2. W celu zaliczenia przedmiotu w trybie zdalnym należy uzyskać 41 punktów na 80 możliwych do uzyskania. Przyznane punkty można sprawdzać na stronie <https://www.matgen.pl>.
3. 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>.
4. Pytania na kolokwiach mogą mieć formę:
  - a. testu jednokrotnego wyboru,
  - b. testu tak/nie,
  - c. pytań z luką,
  - d. pytań krótkich odpowiedzi,
  - e. pytań otwartych, w tym zagadnienia do opracowania,
  - f. zadań, w tym obliczeniowych.
5. Kolokwium jest przeprowadzane za pomocą platformy MS Forms w siedzibie uczelni lub w trybie zdalnym.
6. **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.
7. **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 przestać w wyznaczonych terminach na adres [polokkornelia@gmail.com](mailto:polokkornelia@gmail.com). Terminy i tematyka zostaną podane w protokołach ćwiczeń.
8. Wszystkie punkty ważą tyle samo. Nie przewiduje się punktów ujemnych.

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.

**Aktualna punktacja jest udostępniana na stronie <https://www.matgen.pl>**

<p><b>Rygor zaliczenia, kryteria oceny osiągniętych efektów uczenia się: seminary</b></p>	<p><b>Seminaria</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. <i>Seminaria będą polegały na przygotowaniu przez studentów projektów badawczych według wytycznych programów ramowych Unii Europejskiej.</i></li> <li>2. <i>Projekty będą oceniane przez prowadzącego pod kątem jakości opisu proponowanych badań, zastosowanych podejść badawczych oraz wykorzystania badań i ich zaplanowania.</i></li> <li>3. <i>Pierwsze spotkanie będzie poświęcone omówieniu zasad przygotowywania projektów badawczych oraz cech jakimi powinny się one charakteryzować na podstawie projektów przygotowywanych do programów Unii Europejskiej, zwłaszcza projektów przygotowywanych przez indywidualnych naukowców.</i></li> <li>4. <i>Projekty będą przygotowywane indywidualnie. Każda osoba będzie zobowiązana przygotować jeden projekt na wybrany przez siebie temat. Tematy powinny mieścić się w zakresie zagadnień seminaryjnych podanych w sylabusie i przedstawionych na pierwszych zajęciach.</i></li> <li>5. <i>Wybór tematów seminariów oraz dat ich wygłaszania powinien nastąpić podczas pierwszych zajęć. Lista z prelegentami, datami wystąpień i tematami powinna być dostarczana najpóźniej do następných zajęć.</i></li> <li>6. <i>Prezentacje będą oceniane na podstawie następujących elementów:</i> <ol style="list-style-type: none"> <li>a. <i>Tytuł: 5 p.</i></li> <li>b. <i>Przegląd literatury, opis problemu: 10 p.</i></li> <li>c. <i>Cele badań: 5 p.</i></li> <li>d. <i>Opis metodologii badań: 10 p.</i></li> <li>e. <i>Znaczenie projektu dla badacza oraz dla jednostki, w tym współpraca z jednostkami zewnętrznymi, znaczenie badań dla społeczeństwa: 10 p.</i></li> <li>f. <i>Sposób prezentowania wyników badań w środowisku naukowym (np. publikacje, repozytoria) oraz wśród niespecjalistów (NP. Noce naukowców, festiwale nauki): 10 p.</i></li> <li>g. <i>Plan pracy uwzględniający podział zadań oraz harmonogram czasowy w postaci wykresu: 10 p.</i></li> <li>h. <i>Zarządzanie projektem, w tym monitorowanie efektów projektu: 10 p.</i></li> <li>i. <i>Analiza ryzyka oraz plany awaryjne: 10 p.</i></li> </ol> </li> </ol> <p><b>Aktualna punktacja jest udostępniana na stronie <a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a></b></p>
<p><b>Rygor zaliczenia, kryteria oceny osiągniętych efektów uczenia się: egzamin</b></p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. <i>Przedmiot kończy się egzaminem pisemnym. Warunkiem przystąpienia do egzaminu jest zaliczenie wykładu i ćwiczeń oraz seminariów.</i></li> <li>2. <i>Egzamin ma postać pisemną. Przeprowadzany przy pomocy MS Forms w siedzibie uczelni lub zdalnie.</i></li> <li>3. <i>Maksymalna liczba punktów za egzamin wynosi 50.</i></li> <li>4. <i>Pytania egzaminacyjne są opracowywane w oparciu o materiały wykładowe i ćwiczeniowe. Mogą one mieć formę:</i> <ol style="list-style-type: none"> <li>a. <i>testu jednokrotnego wyboru,</i></li> <li>b. <i>testu tak/nie,</i></li> <li>c. <i>testu prawda/falsz;</i></li> <li>d. <i>pytań krótkiej odpowiedzi;</i></li> <li>e. <i>pytań z luką,</i></li> <li>f. <i>pytań otwartych, w tym zagadnień do opracowania;</i></li> <li>g. <i>analizy wypowiedzi lub problemów;</i></li> <li>h. <i>zadań obliczeniowych;</i></li> </ol> </li> <li>5. <i>W trybie zdalnym egzamin może być przeprowadzony w postaci testu live w czasie rzeczywistym, w postaci zagadnień do opracowania w trybie asynchronicznym lub z wykorzystaniem obu metod. Opracowane prace należy przesłać w wyznaczonym terminie na adres mailowy, <a href="mailto:polokkornelia@gmail.com">polokkornelia@gmail.com</a>.</i></li> <li>6. <b><i>Terminu należy bezwzględnie przestrzegać. Prace przesłane po terminie nie będą uwzględniane.</i></b></li> <li>7. <i>Przy każdym pytaniu podana jest maksymalna liczba punktów. Po zakończeniu egzaminu udostępniany jest klucz z prawidłowymi odpowiedziami.</i></li> </ol>

<b>Sposób obliczania oceny końcowej:</b>	<b>Zaliczenie wykładów + ćwiczenia (liczba punktów, ocena):</b>		<b>Seminarium (liczba punktów, ocena):</b>	
	• 41-50:	3,0 (dostateczny)	• 50-59:	3,0 (dostateczny)
	• 51-60:	3,5 (dostateczny plus)	• 60-65:	3,5 (dostateczny plus)
	• 61-69:	4,0 (dobry)	• 66-70:	4,0 (dobry)
	• 70-75:	4,5 (dobry plus)	• 71-75:	4,5 (dobry plus)
	• 76-80:	5,0 (bardzo dobry)	• 76-80:	5,0 (bardzo dobry)
	<b>Egzamin (liczba punktów, ocena):</b>			
		• 35-39:	3,0 (dostateczny)	
		• 40-43:	3,5 (dostateczny plus)	
		• 44-46:	4,0 (dobry)	
		• 47-48:	4,5 (dobry plus)	
		• 49-50:	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
<b>W1</b>	<i>Zna funkcje genomu, transkryptomu i proteomu człowieka oraz podstawowe metody stosowane w ich badaniu, procesy replikacji, naprawy i rekombinacji DNA, transkrypcji i translacji oraz degradacji DNA, RNA i białek, a także koncepcje regulacji ekspresji genów.</i>	B.W14	Wykład 2 Wykład 3 Wykład 4 Ćwiczenia 2 Ćwiczenia 3 Ćwiczenia 4 Seminarium 5 Seminarium 6	Zaliczenie Egzamin Praca domowa	Test, wykonanie prostych testów PCR, analizy restrykcyjnej, odczyt sekwencji, model struktury przestrzennej białka.
<b>W2</b>	<i>Zna w podstawowym zakresie problematykę komórek macierzystych i ich zastosowania w medycynie.</i>	B.W19	Seminarium 8	Zaliczenie	Projekt badawczy, analiza publikacji, dyskusja.
<b>W3</b>	<i>Zna podstawowe metody informatyczne i biostatystyczne wykorzystywane w medycynie, w tym medyczne bazy danych, arkusze kalkulacyjne i podstawy grafiki komputerowej.</i>	B.W26	Wykład 1 Wykład 2 Wykład 3 Wykład 4 Ćwiczenia 1 Ćwiczenia 2 Ćwiczenia 3 Ćwiczenia 4	Zaliczenie Egzamin Praca domowa	Test, znajomość bazy NCBI, ExPaSy i OMIM, znajomość narzędzi bioinformatycznych: BLAST, CLUSTAL, MODELLER
<b>W4</b>	<i>Zna podstawowe metody analizy statystycznej wykorzystywane w badaniach populacyjnych i diagnostycznych.</i>	B.W27	Wykład 6 Wykład 7 Wykład 10 Ćwiczenia 6 Ćwiczenia 7 Ćwiczenia 10	Zaliczenie Egzamin Praca domowa	Test, zadania sprawdzające znajomość testów statystycznych stosowanych w genetyce ilościowej i populacyjnej.
<b>W7</b>	<i>Zna zasady prowadzenia badań naukowych, obserwacyjnych i doświadczalnych oraz badań in vitro służących rozwojowi medycyny.</i>	B.W29	Seminarium 1-20	Zaliczenie	Udział w dyskusji, prezentacja projektu badawczego, ocena projektów badawczych.
<b>W8</b>	<i>Zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki.</i>	C.W1	Wykład 1 Wykład 10 Ćwiczenia 1 Ćwiczenia 10	Zaliczenie Egzamin Praca domowa	Test, zadania genetyczne na dziedziczenie jedno i wielogenowe.
<b>W9</b>	<i>Zna zjawiska sprzężenia i współdziałania genów.</i>	C.W2	Wykład 1 Ćwiczenia 1	Zaliczenie Egzamin Praca domowa	Test, krzyżówki genetyczne, obliczanie odległości, znajomość map genetycznych.
<b>W10</b>	<i>Zna czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji.</i>	C.W8	Wykład 6 Wykład 9 Ćwiczenia 6 Ćwiczenia 9 Seminarium 2 Seminarium 4 Seminarium 15 Seminarium 19	Zaliczenie Egzamin Praca domowa	Test, określanie struktury genetycznej populacji, określanie równowagi Hardy-Weinberga, ocena wpływu selekcji na strukturę populacji.
<b>W11</b>	<i>Zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe.</i>	C.W9	Wykład 7 Wykład 8 Ćwiczenia 5 Ćwiczenia 7 Ćwiczenia 8 Seminarium 7 Seminarium 14	Zaliczenie Egzamin Praca domowa	Test, dopasowanie metod diagnostycznych do genetycznej genezy chorób.



<b>W12</b>	<i>Zna genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe.</i>	<i>C.W11</i>	<i>Wykład 8 Wykład 9 Ćwiczeni 8 Ćwiczenie 9 Seminarium 15</i>	<i>Zaliczenie Egzamin Praca domowa</i>	<i>Test, identyfikacja mutacji warunkujących lekooporność, identyfikacja czynników promujących lekooporność.</i>
<b>W13</b>	<i>Zna epidemiologię zarażeń wirusami i bakteriami oraz zakażeń grzybami i pasożytami z uwzględnieniem geograficznego zasięgu ich występowania.</i>	<i>C.W13</i>	<i>Wykład 8 Wykład 9 Ćwiczenie 9 Seminarium 9</i>	<i>Zaliczenie Egzamin Praca domowa</i>	<i>Test, identyfikacja genetycznych podstaw zakażeń drobnoustrojami, rozumienie ewolucji układu pasożyt-żywciel.</i>
<b>W14</b>	<i>Zna genetyczne podstawy doboru dawcy i biorcy oraz podstawy immunologii transplantacyjnej.</i>	<i>C.W25</i>	<i>Wykład 5 Ćwiczenia 5</i>	<i>Zaliczenie Egzamin</i>	<i>Test, poszukiwanie genotypów HLA wykazujących zgodność tkankową.</i>
<b>W15</b>	<i>Zna i rozumie problem lekooporności, w tym lekooporności wielolekowej.</i>	<i>C.W40</i>	<i>Wykład 9 Ćwiczenia 9</i>	<i>Zaliczenie Egzamin Praca domowa</i>	<i>Test, dyskusja, prezentacja, analiza szczepów M. tuberculosis, MDR</i>
<b>W16</b>	<i>Zna podstawowe kierunki rozwoju terapii, w szczególności możliwości terapii komórkowej, genowej i celowanej w określonych chorobach;</i>	<i>C.W42</i>	<i>Seminarium 7, Seminarium 8, Seminarium 10, Seminarium 11 Seminarium 13</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Prezentacja projektu badawczego, dyskusja.</i>
<b>W17</b>	<i>Zna zasady promocji zdrowia, jej zadania i główne kierunki działania, ze szczególnym uwzględnieniem znajomości roli elementów zdrowego stylu życia.</i>	<i>D.W14</i>	<i>Seminarium 3, Seminarium 17</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Prezentacja projektu badawczego, dyskusja</i>
<b>W18</b>	<i>Zna zasady pracy w zespole.</i>	<i>D.W18</i>	<i>Seminarium 2-20</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Wspólne projekty, dyskusja oksfordzka.</i>
<b>U1</b>	<i>Potrafi posługiwać się podstawowymi technikami laboratoryjnymi, takimi jak analiza jakościowa, miareczkowanie, kolorymetria, pehametria, chromatografia, elektroforeza białek i kwasów nukleinowych.</i>	<i>B.U8</i>	<i>Ćwiczenia 2 Ćwiczenia 3 Ćwiczenia 5 Ćwiczenia 6 Ćwiczenia 7 Ćwiczenia 8 Ćwiczenia 9</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Projekt i założenie reakcji PCR oraz analiza elektroforetyczna i statystyczna wyników, identyfikacja molekularna szczepów prątka gruźlicy, przygotowanie analizy RNA.</i>
<b>U2</b>	<i>Potrafi korzystać z baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi internetowych.</i>	<i>B.U10</i>	<i>Ćwiczenia 1 Ćwiczenia 4 Ćwiczenia 7 Ćwiczenia 8</i>	<i>Zaliczenie, Egzamin Praca domowa</i>	<i>Fragment mapy genetycznej, model białka, ocena efektów selekcji pozytywnej i negatywnej.</i>
<b>U3</b>	<i>Potrafi dobierać odpowiedni test statystyczny, przeprowadzać podstawowe analizy statystyczne, posługiwać się odpowiednimi metodami przedstawiania wyników, interpretować wyniki metaanalizy i przeprowadzać analizę prawdopodobieństwa przeżycia.</i>	<i>B.U11</i>	<i>Seminarium 2-20</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Udział w dyskusji, prezentacja projektu badawczego.</i>
<b>U3</b>	<i>Potrafi wyjaśniać różnice między badaniami prospektywnymi i randomizowanymi i kliniczno-kontrolnymi, opisami przypadków i badaniami eksperymentalnymi oraz szeregować je według wiarygodności i jakości dowodów naukowych.</i>	<i>B.U12</i>	<i>Seminarium 2-20</i>	<i>Zaliczenie</i>	<i>Udział w dyskusji, prezentacja projektu badawczego.</i>

U4	Potrafi planować i wykonywać proste badania naukowe oraz interpretować ich wyniki i wyciągać wnioski.	B.U13	Seminarium 1-20	Zaliczenie	Udział w dyskusji, prezentacja projektu badawczego, ocena projektów badawczych, analiza publikacji.
U5	Potrafi oceniać zagrożenia środowiskowe i posługiwać się podstawowymi metodami pozwalającymi na wykrycie obecności czynników szkodliwych (biologicznych i chemicznych) w biosferze.	C.U6	Wykład 7 Wykład 8 Wykład 9 Ćwiczenia 8 Ćwiczenia 9	Zaliczenie Egzamin Praca domowa	Wykrywanie wybranych bakterii na podstawie testów molekularnych
U6	Potrafi wykazywać odpowiedzialność za podnoszenie swoich kwalifikacji i przekazywanie wiedzy innym.	D.U16	Seminarium 2-20	Zaliczenie	Udział w dyskusji, prezentacja projektu badawczego.
U7	Potrafi krytycznie analizować piśmiennictwo medyczne, w tym w języku angielskim, i wyciągać wnioski.	D.U17	Seminarium 1-20	Zaliczenie	Analiza wybranych prac naukowych. Projekt publikacji. Ocena projektów badawczych.
<p>Stopień osiągnięcia kierunkowych efektów uczenia się: np.:B.W14+++; K_B.W19++, K_B.W26+++; K_B.W27+++; K_B.W29+++; K_C.W01+++; K_C.W02+++; K_C.W08+++; K_C.W09++; K_C.W11+++; K_C.W13++; K_C.W25++; K_C.W40+++; K_C.W42++; K_D.W14+++; K_D.W18+++; K_B.U08+++; K_B.U10+++; K_B.U11+++; K_B.U12+++; K_B.U13+++; K_C.U06++; K_D.U16+++; K_D.U17+++.</p>					

### Literatura podstawowa, literatura uzupełniająca, pomoce naukowe

#### Literatura podstawowa

1. Brown TA. 2019. *Genomy*. PWN. Wydanie 111. ISBN: 978-83-01-20802-8
2. ERA: The European Research Area. Dostęp: <https://ec.europa.eu/programmes/horizon2020/en/areal-european-research-area-era>.
3. Polok K.: *Genetyka i ewolucja. Zadania i problemy*. Wyd. SQL Olsztyn 2010. Wersja elektroniczna 2011. Dostęp: <https://zenodo.org/record/1254549>
4. Węgleński P. 2020. *Genetyka molekularna*. PWN. Wydanie VI. ISBN: 978-83-01-14744-0
5. Zielinski R, Polok K. 2021. *Materiały z genetyki i genetyki klinicznej dla studentów Ili roku kierunku lekarskiego*. Dostęp: <https://www.matgen.pl>Autor. Rok. Tytuł. Miejsce: Wydawnictwo.

#### Literatura uzupełniająca

1. *Journal of Human Genetics*. Dostęp: <https://www.nature.com/jhg/>
2. 4. *Quality of Life. Find out more about the well-being of Europeans*. Dostęp: [https://ec.europa.eu/urostat/cache/infographs/qol/index\\_en.html](https://ec.europa.eu/urostat/cache/infographs/qol/index_en.html)

#### Inne pomoce naukowe

1. ExPaSy. *Bioinformatics Resource Portal*. Baza danych. Dostęp: <https://www.expasy.org>
2. NCBJ. *National Centre for Biotechnology Information*. Baza danych. Dostęp: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov>
3. OMIM: *Online Mendelian Inheritance in Man*. Baza danych. Dostęp: <https://www.omim.org/>
4. *Genetics Home Reference*. National Institute of Health. Dostęp: <https://ghr.nlm.nih.gov/>

**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	-	-	30 h
Samodzielne studiowanie tematyki wykładów	-	10 h	-
Udział w ćwiczeniach / ćwiczeniach laboratoryjnych	-	-	30 h
Udział w seminariach			30 h
Samodzielne przygotowanie się do ćwiczeń/seminariów	-	40 h	-
Udział w konsultacjach	2 h	-	-
Przygotowanie do zaliczenia / egzaminu	-	30 h	-
Udział w egzaminie / zaliczeniu	8 h	-	-
<b>Sumaryczne obciążenie pracą student</b>	<b>10 h/ 0,3 pkt. ECTS</b>	<b>80 h/ 2,7 pkt. ECTS</b>	<b>90 h/ 3 pkt. ECTS</b>
<b>Punkty ECTS za przedmiot</b>	<b>6 pkt. ECTS</b>		

**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.*