

**KARTA PRZEDMIOTU (SYLABUS)  
OPIS PRZEDMIOTU**

<b>Kod przedmiotu</b>	<b>Nazwa przedmiotu</b>	<b>Genetyka</b>	
<i>kod kierunku/profil/poziom/forma/pozycja z planu</i>		<b>Genetics</b>	
<b>Język wykładowy</b>	<i>Polski</i>		
<b>Rok akademicki</b>	<i>2020/2021</i>		
<b>Kierunek w zakresie</b>	<i>Lekarski</i>		
<b>Poziom studiów</b>	<i>Jednolite studia magisterskie</i>		
<b>Profil studiów</b>	<i>Ogólnoakademicki</i>		
<b>Forma studiów</b>	<i>Stacjonarne</i>		
<b>Semestr / semestry</b>	<i>V zimowy</i>		
<b>Przynależność do grupy zajęć</b>	<i>Moduł C: Nauki przedkliniczne</i>		
<b>Status przedmiotu</b>	<i>Obowiązkowy</i>		
<b>Formy realizacji zajęć dydaktycznych, wymiar, punkty ECTS</b>	Forma zajęć	Liczba godzin zajęć dydaktycznych	Liczba punktów ECTS
	Wykład	20 h	4 ECTS
	Ćwiczenia	20 h	
	Seminarium	20 h	
<b>Powiązanie przedmiotu</b>	<b>z profilem studiów</b>	<i>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.</i>	
	<b>z uprawnieniami</b>	... ECTS	
	<b>z dyscypliną</b>	<i>Podstawy naukowe umożliwiające zrozumienie zjawiska dziedziczności i zmienności w populacjach ludzkich.</i>	
<b>Forma nauczania</b>	<i>Tradycyjna zorganizowana w uczelni wspomagana e-konsultacjami oraz materiałami dostępnymi on line.</i>		
<b>Wymagania wstępne</b>	<i>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.</i>		
<b>Jednostka prowadząca</b>	<i>Wydział Nauk Medycznych i Nauk o Zdrowiu</i>		
<b>Koordynator</b>	<i>Prof. dr hab. Roman Zieliński</i>		
<b>Osoby prowadzące</b>	<i>Prof. dr hab. Roman Zieliński, Dr Kornelia Polok</i>		
<b>Adres strony internetowej pjo</b>	<i><a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a></i>		
<b>Adres e-mail, telefon koordynatora</b>	<i><a href="mailto:polokkornelia@gmail.com">polokkornelia@gmail.com</a> <a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a></i>		

**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. <i>Nabycie wiedzy z zakresu genetyki pozwalającej na zrozumienie zjawiska dziedziczności i zmienności organizmów, ze szczególnym uwzględnieniem pozycji człowieka jako elementu środowiska przyrodniczego.</i></li> <li>2. <i>Zrozumienie roli człowieka w zachowaniu środowiska i jego zrównoważonym rozwoju.</i></li> <li>3. <i>Zrozumienie genetycznych uwarunkowań niektórych jednostek chorobowych u człowieka.</i></li> <li>4. <i>Zrozumienie wpływu środowiska na kształtowanie cech.</i></li> <li>5. <i>Nabycie wiedzy o nowoczesnych metodach diagnostyki molekularnej oraz umiejętności posługiwania się genetycznymi bazami danych wraz z narzędziami bioinformatycznymi w diagnostyce medycznej.</i></li> </ol>
<p><b>Treści programowe. Wykłady</b></p>	<p><b>Wykłady: 20 h prowadzonych jako 10 wykładów po 2h. Wykłady poprzedzają ćwiczenia.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. <i>Z Afryki do Europy. Mechanizmy ewolucji ze szczególnym uwzględnieniem ewolucji człowieka. Filogeneza człowieka. Ewolucja mózgu. Rola transpozonów w ewolucji człowieka.</i></li> <li>2. <i>Ewolucyjne i genetyczne podstawy różnicowania się komórek. Ewolucja wielokomórkowości, kolonie i agregaty, specjalizacja komórek. Genetyczne podstawy wielokomórkowości. Różnicowanie komórek: genetyczna regulacja proliferacji, rola transpozonów w rozwoju embrionalnym.</i></li> <li>3. <i>Jądro i cytoszkielet. Definicja jądra, struktury jądra w mikroskopie elektronowym. Pozycjonowanie jądra w komórce, struktura przestrzenna jądra. Rola błony jądrowej, genetyczne uwarunkowania enwelopatii. Nukleoplazma, skład chemiczny, ciała jądrowe. Cytoszkielet: elementy, skład białkowy.</i></li> <li>4. <i>Sygnalizacja komórkowa: mechanizmy sygnalizacji wewnątrz- i międzykomórkowej. Źródła sygnału. Transdukcja sygnału: ligandy, receptory, efekторы. Rola RNA w sygnalizacji komórkowej.</i></li> <li>5. <i>Komórki macierzyste: definicja, nisza. Cechy komórek macierzystych. Genetyczne uwarunkowania proliferacji. Typy komórek macierzystych: embrionalne, tkankowe, indukowane. Zagadnienia etyczne.</i></li> <li>6. <i>Sekwencjonowanie kwasów nukleinowych. Biblioteki genomowe, cDNA. Wektory: wirusy, plazmidy, sztuczne chromosomy (BAC, YACm HAC). Sekwencjonowanie genomów WGS, NGS. Sekwencjonowanie genomu ludzkiego.</i></li> <li>7. <i>Metody bioinformatyczne w biologii molekularnej. Bazy danych sekwencji nukleotydowych, rekordy baz danych na przykładzie NCBI. Uliniowanie sekwencji: matryca PAM i BLOSSUM. Genom człowieka w bazach danych.</i></li> <li>8. <i>Od sekwencji do funkcji: proteom człowieka, regulacja ekspresji na poziomie translacji. Techniki badania białek. Modelowanie białek na podstawie sekwencji, modyfikacje potranslacyjne, rodziny białek i ich funkcje w komórce, białka membranowe, enzymy, receptory. Bazy danych.</i></li> <li>9. <i>Od zmienności ciągłej do identyfikacji genów. Dziedziczenie cech ilościowych, QTL. Mapowanie cech ilościowych. Identyfikacja genów odpowiadających za cechy ilościowe.</i></li> <li>10. <i>Uwarunkowania ewolucyjne i genetyczne zdrowego stylu życia: ewolucja diety człowieka, gotowanie jako adaptacja, udomowienie głównych zbóż, przykłady gatunków alternatywnych i ich właściwości odżywczych, nutrigenomika i molekularne podstawy żywienia.</i></li> </ol> <p><b>Wszystkie wykłady są udostępniane na stronie <a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a> przed terminem wykładów.</b></p>

<p><b>Treści programowe: Ćwiczenia</b></p>	<p><b>Ćwiczenia: 20 h prowadzonych jako 10 ćwiczeń po 2 h. Poszerzenie wiedzy wykładowej i praktyczne ćwiczenia związane z tematyką omawianą na wykładzie.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Filogeneza człowieka. Gatunki blisko spokrewnione z człowiekiem oraz zróżnicowanie populacji ludzkich. Porównanie genomów gatunków z rodzaju Homo. Udział genów „neandertalskich” w genomie Homo sapiens.</li> <li>2. Etapy powstawania wielokomórkowości. Dziedziczenie wielokomórkowości na przykładzie Choanoflagellata. Porównanie genów wielokomórkowości u różnych grup organizmów. Geny homeotypyczne. Geny Pax. Transpozony HERV-K i HERV-H w genomie człowieka: pochodzenie i znaczenie.</li> <li>3. Ewolucja struktury przestrzennej jądra. Kompartymenty w jądrze. Genetyczne uwarunkowania transportu błonowego. Powiązania między jądrem a mitochondrium. Obserwacja struktur jądrowych w mikroskopie elektronowym.</li> <li>4. Analiza szlaku sygnałowego uruchamianego przez wybrany ligand. Choroby związane z zaburzeniem szlaków sygnałowych. Zmiany ekspresji genów jako odpowiedź na stres.</li> <li>5. Wykorzystanie komórek macierzystych w leczeniu chorób. Techniki otrzymywania i hodowli komórek macierzystych. HeSC: wniosek o wykorzystanie w badaniach na podstawie projektów UE. Aspekty etyczne wykorzystania komórek macierzystych.</li> <li>6. Sekwencjonowanie genów i genomów. Metody analizy RNA, cDNA. Odwrotna transkrypcja. Odczyt chromatogramów dla pojedynczych sekwencji. Składanie contigów dla wybranego chromosomu. Analiza fragmentów restrykcyjnych.</li> <li>7. Przygotowanie sekwencji do zdeponowania w bazie NCBI. Ocena luk i substytucji. Zasady programowania dynamicznego. Tworzenie własnego systemu oceny. Uliniowanie wybranych sekwencji z wykorzystaniem matryc PAM i BLOSSUM. Identyfikacja SNPs w populacjach człowieka.</li> <li>8. Modelowanie obróbki potranslacyjnej dla wybranych sekwencji nukleotydowych. Wykorzystanie programów w bazie ExPaSy. Modelowanie porównawcze struktury białka z wykorzystaniem programu CLUSTAL, programów ExPaSy, MODELLER, oraz de novo z wykorzystaniem ROSETTA.</li> <li>9. Metody identyfikacji cech ilościowych. Cechy ilościowe u człowieka. Rola cech ilościowych w ewolucji. Metody statystyczne w analizie cech ilościowych. Schemat doświadczenia. Podział zmienności. Testy istotności. Określanie liczby genów odpowiedzialnych za cechę ilościową. Mapowanie QTL.</li> <li>10. Metodyka doświadczeń genetycznych na przykładzie gatunków alternatywnych. Udomowienie roślin i zwierząt i wpływ udomowienia na dietę człowieka. Identyfikacja roślin leczniczych. Cechy morfologiczne. Identyfikacja metodami molekularnymi. Wykorzystanie roślin leczniczych w przemyśle farmaceutycznym.</li> </ol> <p><b>Wszystkie ćwiczenia są udostępniane na stronie <a href="https://www.matgen.pl">https://www.matgen.pl</a> przed terminem ćwiczeń.</b></p>
<p><b>Treści programowe: Seminaria</b></p>	<p><b>Seminaria: 20 h prowadzonych jako 10 spotkań po 2h. 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 przedstawią 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, zasady oceny wniosków. Zasady pisania publikacji do czasopism 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 Homo sapiens, 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 in vitro, 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 genowa 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>Cwiczenia:</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 40 punktów na 60 możliwych do uzyskania. Przyznane punkty można sprawdzać na stronie <https://www.matgen.pl>.
3. Punkty w semestrze można uzyskać za kolokwia — maksymalnie 50 punktów (2 x 25). 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 w trybie zdalnym jest przeprowadzane jako test live lub jako zagadnienia do opracowania w trybie asynchronicznym. **W trybie asynchronicznym bezwzględnie obowiązuje wyznaczony termin dostarczania prac. Po wyznaczonym terminie prace nie będą przyjmowane.**
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 przesłać 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: seminaria</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.</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:prof.romanzielinski@gmail.com">prof.romanzielinski@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>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 40-46: 3,0 (dostateczny)</li> <li>• 47-52: 3,5 (dostateczny plus)</li> <li>• 53-56: 4,0 (dobry)</li> <li>• 57-58: 4,5 (dobry plus)</li> <li>• 59-60: 5,0 (bardzo dobry)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 50-59: 3,0 (dostateczny)</li> <li>• 60-65: 3,5 (dostateczny plus)</li> <li>• 66-70: 4,0 (dobry)</li> <li>• 71-75: 4,5 (dobry plus)</li> <li>• 76-80: 5,0 (bardzo dobry)</li> </ul>
	<b>Egzamin (liczba punktów, ocena):</b>	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 35-39: 3,0 (dostateczny)</li> <li>• 40-43: 3,5 (dostateczny plus)</li> <li>• 44-46: 4,0 (dobry)</li> <li>• 47-48: 4,5 (dobry plus)</li> <li>• 49-50: 5,0 (bardzo dobry)</li> </ul>	

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>	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.	B.W14	Wykład 3 Wykład 4 Wykład 6 Wykład 7 Ćwiczenia 3 Ćwiczenia 6 Ćwiczenia 7 Seminarium 5 Seminarium 6	Zaliczenie Egzamin Praca domowa	Test, wykonanie prostych testów PCR, analizy restrykcyjnej, odczyt sekwencji, model struktury przestrzennej białka.
<b>W2</b>	Zna w podstawowym zakresie problematykę komórek macierzystych i ich zastosowania w medycynie.	B.W19	Wykład 5 Ćwiczenia 5 Seminarium 8	Zaliczenie	Projekt badawczy, analiza publikacji, dyskusja.
<b>W3</b>	Zna podstawowe metody informatyczne i biostatystyczne wykorzystywane w medycynie, w tym medyczne bazy danych, arkusze kalkulacyjne i podstawy grafiki komputerowej.	B.W26	Wykład 7 Wykład 8 Wykład 9 Ćwiczenia 7 Ćwiczenia 8 Ćwiczenia 9	Zaliczenie Egzamin Praca domowa	Test, znajomość bazy NCBI, ExPaSy i OMIM, znajomość narzędzi bioinformatycznych: BLAST, CLUSTAL, MODELLER
<b>W4</b>	Zna podstawowe metody analizy statystycznej wykorzystywane w badaniach populacyjnych i diagnostycznych.	B.W27	Wykład 9 Wykład 10 Ćwiczenia 9 Ćwiczenia 10	Zaliczenie Egzamin Praca domowa	Test, zadania sprawdzające znajomość testów statystycznych stosowanych w genetyce ilościowej i populacyjnej.
<b>W7</b>	Zna zasady prowadzenia badań naukowych, obserwacyjnych i doświadczalnych oraz badań in vitro służących rozwojowi medycyny.	B.W29	Seminarium 1-20	Zaliczenie	Udział w dyskusji, prezentacja projektu badawczego, ocena projektów badawczych.
<b>W8</b>	Zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki.	C.W1	Wykład 1 Wykład 2 Wykład 9 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>	<i>C.W2</i>	<i>Wykład 9 Ćwiczenia 9</i>	<i>Zaliczenie Egzamin Praca domowa</i>	<i>Test, krzyżówki genetyczne, obliczanie odległości, znajomość map genetycznych.</i>
<b>W10</b>	<i>Zna czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji.</i>	<i>C.W8</i>	<i>Seminarium 2 Seminarium 4 Seminarium 15 Seminarium 19</i>	<i>Zaliczenie Egzamin Praca domowa</i>	<i>Test, określanie struktury genetycznej populacji, określanie równowagi Hardy-Weinberga, ocena wpływu selekcji na strukturę populacji.</i>
<b>W11</b>	<i>Zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe.</i>	<i>C.W9</i>	<i>Wykład 7 Wykład 8 Ćwiczenia 7 Ćwiczenia 8 Seminarium 7 Seminarium 14</i>	<i>Zaliczenie Egzamin Praca domowa</i>	<i>Test, dopasowanie metod diagnostycznych do genetycznej genezy chorób.</i>
<b>W12</b>	<i>Zna genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe.</i>	<i>C.W11</i>	<i>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>Seminarium 9</i>	<i>Zaliczenie Egzamin Praca domowa</i>	<i>Test, identyfikacja genetycznych podstaw zakażeń drobnoustrojami, rozumienie ewolucji układu pasożyt-żywciciel.</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>Wykład 10 Ćwiczenia 10 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>

U2	Potrafi korzystać z baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi internetowych.	B.U10	Ćwiczenia 1 Ćwiczenia 4 Ćwiczenia 7 Ćwiczenia 8	Zaliczenie, Egzamin Praca domowa	Fragment mapy genetycznej, model białka, ocena efektów selekcji pozytywnej i negatywnej.
U3	Potrafi dobierać odpowiedni test statystyczny, przeprowadzać podstawowe analizy statystyczne, posługiwać się odpowiednimi metodami przedstawiania wyników, interpretować wyniki metaanalizy i przeprowadzać analizę prawdopodobieństwa przeżycia.	B.U11	Seminarium 2-20	Zaliczenie	Udział w dyskusji, prezentacja projektu badawczego.
U3	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.	B.U12	Seminarium 2-20	Zaliczenie	Udział w dyskusji, prezentacja projektu badawczego.
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.

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+++.

#### Literatura podstawowa, literatura uzupełniająca, pomoce naukowe

1. Brown TA. 2019. Genomy. PWN. Wydanie III. ISBN: 978-83-01-20802-8
2. ERA: The European Research Area. Dostęp: <https://ec.europa.eu/programmes/horizon2020/en/area/european-research-area-era>.
3. ExPaSy. Bioinformatics Resource Portal. Baza danych. Dostęp: <https://www.expasy.org>
4. Journal of Human Genetics. Dostęp: <https://www.nature.com/jhg/>
5. Genetics Home Reference. National Institute of Health. Dostęp: <https://ghr.nlm.nih.gov/>
6. NCBI. National Centre for Biotechnology Information. Baza danych. Dostęp: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov>
7. OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man. Baza danych. Dostęp: <https://www.omim.org/>
8. Polok K.: Genetyka i ewolucja. Zadania i problemy. Wyd. SQL Olsztyn 2010. Wersja elektroniczna 2011. Dostęp: <https://zenodo.org/record/1254549>
9. Quality of Life. Find out more about the well-being of Europeans. Dostęp: [https://ec.europa.eu/30urostat/cache/infographs/qol/index\\_en.html](https://ec.europa.eu/30urostat/cache/infographs/qol/index_en.html)
10. Węgleński P. 2020. Genetyka molekularna. PWN. Wydanie VI. ISBN: 978-83-01-14744-0
11. Zielinski R, Polok K. 2020. Materiały z genetyki i genetyki klinicznej dla studentów III roku kierunku lekarskiego. Dostęp: <https://www.matgen.pl>

**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	-	-	20 h
Samodzielne studiowanie tematyki wykładów	-	10 h	-
Udział w ćwiczeniach / ćwiczeniach laboratoryjnych	-	-	20 h
Udział w seminariach			20 h
Samodzielne przygotowanie się do ćwiczeń/seminariów	-	20 h	-
Udział w konsultacjach	2 h	-	-
Przygotowanie do zaliczenia / egzaminu	-	20 h	-
Udział w egzaminie / zaliczeniu	8 h	-	-
Sumaryczne obciążenie pracą student	<b>10 h/ 0,3 pkt. ECTS</b>	<b>50 h/ 1,7 pkt. ECTS</b>	<b>60 h/ 2 pkt. ECTS</b>
Punkty ECTS za przedmiot	<b>4 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.*