

I. Informacje ogólne

1. Nazwa zajęć/przedmiotu:

Genetyka człowieka

2. Kod zajęć/przedmiotu:

3. Rodzaj zajęć/przedmiotu (obowiązkowy lub fakultatywny): **obowiązkowy**

4. Kierunek studiów: **Biologia i zdrowie człowieka, studia stacjonarne**

5. Poziom studiów (I lub II stopień, jednolite studia magisterskie): **I stopień**

6. Profil studiów (ogólnoakademicki / praktyczny): **ogólnoakademicki**

7. Rok studiów (jeśli obowiązuje): **I**

8. Rodzaje zajęć i liczba godzin (np.: 15 h W, 30 h CW):

Wykłady: 15 godzin

Laboratoria: 45 godzin

9. Liczba punktów ECTS: **6**

10. Imię, nazwisko, tytuł/stopień naukowy, adres e-mail prowadzącego zajęcia

prof. UAM dr hab. Katarzyna Raczyńska, doracz@amu.edu.pl

dr Aleksandra Świda-Barteczka, swidbar@amu.edu.pl

prof. UAM dr hab. Ewa Chudzińska, evpell@amu.edu.pl

mgr Robert Pasieka

11. Język wykładowy: **polski**

12. Zajęcia/przedmiot prowadzone zdalnie (e-learning) (tak [częściowo/w całości] / nie): **nie**

II. Informacje szczegółowe

1. Cele zajęć/przedmiotu

Zapoznanie z podstawami genetyki molekularnej człowieka: budowa i organizacja genomu oraz procesy komórkowe prowadzące do przepisania informacji genetycznej z DNA na białko.

2. Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności oraz kompetencji społecznych (jeśli obowiązują)

Podstawowa znajomość budowy kwasów nukleinowych (DNA i RNA) i białek, właściwości enzymów komórkowych

3. Efekty uczenia się (EU) dla zajęć i odniesienie do efektów uczenia się (EK) dla kierunku studiów

Symbol EU dla zajęć/przedmiotu	Po zakończeniu zajęć i potwierdzeniu osiągnięcia EU student/ka:	Symbole EK dla kierunku studiów
Efekt_01	jest odpowiedzialny/a za bezpieczeństwo swoje i innych zgodnie z poznanymi zasadami BHP	K_K03
Efekt_02	zna i rozumie opisać strukturę DNA i RNA oraz określić ich funkcje	K_W03, K_W04
Efekt_03	zna, rozumie i potrafi przeprowadzić izolację DNA i RNA oraz określić ich jakość po elektroforezie w żelu, potrafi opisać wpływ różnych nukleaz na stabilność kwasów nukleinowych	K_W03, K_W04, K_U01, K_U04
Efekt_04	zna i rozumie budowę genu i cechy ludzkiego genomu, budowę chromosomu, stany kondensacji chromatyny, ludzki kariotyp	K_W03, K_W04
Efekt_05	zna i rozumie przebieg replikacji DNA, wymienić typy mutacji DNA, systemy naprawcze DNA, zjawisko rekombinacji, cykl komórkowy	K_W03, K_W04
Efekt_06	zna, rozumie i potrafi przeprowadzić analizę faz cyklu komórkowego z użyciem cytometru przepływowego	K_W03, K_W04, K_U01, K_U04

Efekt_07	zna i rozumie etapy regulacji ekspresji genów, modyfikacje DNA i modyfikacje histonów, funkcję różnych typów RNA w regulacji ekspresji genów	K_W03, K_W04
Efekt_08	zna i rozumie transkrypcję i etapy dojrzewania różnych typów RNA, modyfikacje potranskrypcyjne RNA	K_W03, K_W04
Efekt_09	zna, rozumie i potrafi przeprowadzić syntezę RNA in vitro	K_W03, K_U01, K_U04
Efekt_10	zna, rozumie i potrafi przeprowadzić syntezę cDNA i wykonać eksperyment typu RT-PCR w celu analizy splicingu RNA	K_W03, K_U01, K_U04
Efekt_11	zna, rozumie i potrafi wykonać analizę porównawczą ekspresji genów w różnych typach linii komórkowych z zastosowaniem techniki RT-PCR i zinterpretować uzyskane wyniki	K_W03, K_U01, K_U04
Efekt_12	potrafi przeprowadzić podstawowe obliczenia biochemiczne niezbędne do przygotowania reakcji i roztworów	K_U01
Efekt_13	zna i rozumie cechy kodu genetycznego, translację w komórkach eukariotycznych, modyfikacje potranslacyjne białek	K_W03, K_W04
Efekt_14	zna, rozumie i potrafi przeprowadzić przejściową nadekspresję białka w komórkach ludzkich połączoną z obserwacją mikroskopową lokalizacji białka typu dzikiego i białka z mutacją skorelowaną z chorobą genetyczną	K_W03, K_W04, K_W05, K_U01, K_U04
Efekt_15	potrafi i jest gotów korzystać ze źródeł literaturowych, także w języku angielskim	K_U09, K_K01, K_K05, K_K06
Efekt_16	zna, rozumie i potrafi przeprowadzić proste doświadczenia z zakresu biologii molekularnej i przedyskutować ich wyniki	K_W03, K_U01, K_U04
Efekt_17	zna, rozumie, potrafi i jest gotów opracować w grupach raport, w którym opisuje wykonane ćwiczenie i przeprowadza dyskusję uzyskanych wyników	K_W03, K_U01, K_U04, K_U09, K_K01, K_K03

4. Treści programowe zapewniające uzyskanie efektów uczenia się (EU) z odniesieniem do odpowiednich efektów uczenia się (EU) dla zajęć/przedmiotu

Treści programowe dla zajęć/przedmiotu	Symbol EU dla zajęć/przedmiotu
Bezpieczeństwo i higiena pracy w laboratorium	Efekt_01
Struktura i funkcja kwasów nukleinowych: DNA i RNA	Efekt_02, Efekt_03
Budowa genu i budowa genomu człowieka	Efekt_04
Organizacja materiału genetycznego człowieka, budowa i liczba chromosomów	Efekt_04
Replikacja DNA. Cykl komórkowy. Mutacje i naprawa DNA. Rekombinacja DNA	Efekt_05, Efekt_06
Etapy regulacji ekspresji genów	Efekt_07, Efekt_10, Efekt_11
Epigenetyczna regulacja ekspresji genów	Efekt_07
Transkrypcja i dojrzewanie różnych typów RNA. Regulacja transkrypcji	Efekt_08, Efekt_09, Efekt_10, Efekt_11
Modyfikacje potranskrypcyjne	Efekt_08
Translacja i kod genetyczny	Efekt_13, Efekt_14
Regulacja translacji. Potranslacyjna obróbka białek. Degradacja białek	Efekt_13
Podstawy inżynierii genetycznej	Efekt_14

Interpretacja i prezentacja wyników badań, pisanie raportów naukowych	Efekt_03, Efekt_06, Efekt_09, Efekt_10, Efekt_11, Efekt_12, Efekt_14, Efekt_15, Efekt_16, Efekt_17
---	--

5. Zalecana literatura

Wydawnictwa książkowe (wybrane fragmenty wskazane przez prowadzącego)

1. Brown T.A.: Genomy, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa, Polska, 2018
2. Allison L.A.: Podstawy Biologii Molekularnej, Wydawnictwo Uniwersytetu Warszawskiego, Warszawa, Polska, 2009
3. Węgleński P.: Genetyka molekularna, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa, Polska, 2017
4. Winter P. C., Hickey G. J., Fletcher H. L.: Krótkie wykłady. Genetyka, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa, Polska, 2018
5. Turner P. C., Mc Lennan A. G., Bates A. D., White M. R. H.: Krótkie wykłady. Biologia molekularna, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa, Polska, 2018

6. Informacja o tym, gdzie można zapoznać się z materiałami do zajęć, instrukcjami do laboratorium, itp.

III. Informacje dodatkowe

1. Metody i formy prowadzenia zajęć umożliwiające osiągnięcie założonych EK (proszę wskazać z proponowanych metod właściwe dla opisywanego modułu lub/i zaproponować inne)

Metody i formy prowadzenia zajęć	
Wykład z prezentacją multimedialną wybranych zagadnień	TAK
Wykład konwersatoryjny	
Wykład problemowy	
Dyskusja	TAK
Praca z tekstem	
Metoda analizy przypadków	TAK
Uczenie problemowe (Problem-based learning)	
Gra dydaktyczna/symulacyjna	
Rozwiązywanie zadań (np.: obliczeniowych, artystycznych, praktycznych)	TAK
Metoda ćwiczeniowa	TAK
Metoda laboratoryjna	TAK
Metoda badawcza (dociekania naukowego)	TAK
Metoda warsztatowa	
Metoda projektu	TAK
Pokaz i obserwacja	
Demonstracje dźwiękowe i/lub video	
Metody aktywizujące (np.: „burza mózgów”, technika analizy SWOT, technika drzewka decyzyjnego, metoda „kuli śniegowej”, konstruowanie „map myśli”)	
Praca w grupach	TAK

2. Sposoby oceniania stopnia osiągnięcia EK (proszę wskazać z proponowanych sposobów właściwe dla danego EK lub/i zaproponować inne)

Sposoby oceniania	Symbole EK dla modułu zajęć/przedmiotu																
	EK_1	EK_2	EK_3	EK_4	EK_5	EK_6	EK_7	EK_8	EK_9	EK_10	EK_11	EK_12	EK_13	EK_14	EK_15	EK_16	EK_17
Egzamin pisemny		TAK		TAK	TAK		TAK	TAK					TAK		TAK		
Egzamin ustny																	
Egzamin z „otwartą książką”																	
Kolokwium pisemne	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK
Kolokwium ustne																	
Test																	
Projekt																	
Esej																	
Raport		TAK	TAK		TAK	TAK				TAK		TAK	TAK		TAK	TAK	TAK
Prezentacja multimedialna																	
Egzamin praktyczny (obserwacja wykonawstwa)																	
Portfolio																	

3. Nakład pracy studenta i punkty ECTS

Forma aktywności	Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności	
	studia stacjonarne	studia niestacjonarne
Godziny zajęć (wg planu studiów) z nauczycielem	60	0
Praca własna studenta		
Przygotowanie do zajęć	35	0
Czytanie wskazanej literatury	15	0
Przygotowanie pracy pisemnej, raportu, prezentacji, demonstracji, itp.	22	0
Przygotowanie projektu		0
Przygotowanie pracy semestralnej		0
Przygotowanie do egzaminu / zaliczenia	28	0
SUMA GODZIN	160	0

Forma aktywności	Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności	
	studia stacjonarne	studia niestacjonarne
LICZBA PUNKTÓW ECTS DLA MODUŁU ZAJĘĆ/PRZEDMIOTU	6	0

4. Kryteria oceniania wg skali stosowanej w UAM

bardzo dobry (bdb; 5,0): Aktywny udział w zajęciach, znakomita wiedza, umiejętności, kompetencje personalne i społeczne, zrealizowanie zadań w trakcie sprawdzianu i egzaminu na poziomie poprawności 91 -100% oraz zrealizowanie zadań teoretycznych i praktycznych podczas ćwiczeń na poziomie poprawności 91 -100%

dobry plus (+db; 4,5): Aktywny udział w zajęciach, bardzo dobra wiedza, umiejętności, kompetencje personalne i społeczne, zrealizowanie zadań w trakcie sprawdzianu i egzaminu na poziomie poprawności 85 -90% oraz zrealizowanie zadań teoretycznych i praktycznych podczas ćwiczeń na poziomie poprawności 85 -90%

dobry (db; 4,0): Umiarkowany udział w zajęciach, dobra wiedza, umiejętności, kompetencje personalne i społeczne, zrealizowanie zadań w trakcie sprawdzianu i egzaminu na poziomie poprawności 75 -84% oraz zrealizowanie zadań teoretycznych i praktycznych podczas ćwiczeń na poziomie poprawności 75 -84%

dostateczny plus (+dst; 3,5): Umiarkowany udział w zajęciach, zadowalająca, ale z błędami wiedza, umiejętności, kompetencje personalne i społeczne, zrealizowanie zadań w trakcie sprawdzianu i egzaminu na poziomie poprawności 60 -74% oraz zrealizowanie zadań teoretycznych i praktycznych podczas ćwiczeń na poziomie poprawności 60 -74%

dostateczny (dst; 3,0): Brak aktywności na zajęciach, zadowalająca wiedza, ale z licznymi błędami, zadowalające umiejętności, kompetencje personalne i społeczne, zrealizowanie zadań w trakcie sprawdzianu i egzaminu na poziomie poprawności 50 -59% oraz zrealizowanie zadań teoretycznych i praktycznych podczas ćwiczeń na poziomie poprawności 50 -59%

niedostateczny (ndst; 2,0): Brak aktywności na zajęciach, niewystarczająca wiedza i umiejętności, niezadowalające kompetencje personalne i społeczne, zrealizowanie zadań w trakcie sprawdzianu i egzaminu na poziomie poprawności poniżej 50% oraz zrealizowanie zadań teoretycznych i praktycznych podczas ćwiczeń na poziomie poprawności poniżej 50%