

## I. Informacje ogólne

1. Nazwa zajęć/przedmiotu:

### **Genomika i transkryptomika w badaniach 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): **II 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 ĆW):

**Wykłady: 15 godzin**

**Laboratoria: 15 godzin**

9. Liczba punktów ECTS: **4**

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

**prof. dr hab. Izabela Makałowska, izabel@amu.edu.pl**

**dr Magdalena Kubiak, magdalena.kubiak@amu.edu.pl**

11. Język wykładowy: **polski**

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

## II. Informacje szczegółowe

1. Cele zajęć/przedmiotu

Celem zajęć jest przekazanie szerokiej wiedzy dotyczącej analizy genomów i transkryptomów, podstaw zróżnicowania człowieka na poziomie genomów, pokazanie w jaki sposób genomy i transkryptomy mogą być analizowane oraz w jaki sposób genomika i transkryptomika są wykorzystywane w diagnostyce i badaniach biomedycznych.

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

Brak

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	zna i rozumie architekturę i funkcję genomu prokariotycznego i eukariotycznego genomu jądrowego i mitochondrialnego	K_W03, K_W04
Efekt_02	Rozumie jak funkcjonują geny i w jaki sposób zaburzenie ich funkcji może wpływać na zdrowie człowieka	K_W03, K_W04
Efekt_03	Wie i rozumie w jaki sposób powstają mutacje i jakie są znane mechanizmy naprawy DNA	K_W03
Efekt_04	Potrafi wymienić i scharakteryzować metody sekwencjonowania nowej generacji	K_U02
Efekt_05	Rozumie w jaki sposób specjalistyczne metody sekwencjonowania genomów i transkryptomów są wykorzystywane w diagnostyce i badaniach biomedycznych	K_W03, K_W04
Efekt_06	Zna i rozumie podstawowe metody analizy genomów i transkryptomów	K_W01
Efekt_07	Potrafi, wykorzystując przeglądarki genomowe, wyszukać i odpowiednio przefiltrować informacje dotyczące genomu i transkryptomu człowieka	K_U02, K_U03, K_U06, K_K01

Efekt_08	Potrafi przeprowadzić podstawową analizę sekwencji genomowych i transkryptomów wykorzystując narzędzia internetowe	K_U02, K_U03, K_U08
----------	--	---------------------

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
Struktura i cechy genetyczne genomów prokariotycznych oraz eukariotycznych genomów jądrowych i mitochondrialnych	Efekt_01
Mapowanie genetyczne i fizyczne	Efekt_06
Transkryptom i regulacja transkrypcji	Efekt_02
Modyfikacje chromatyny i DNA	Efekt_02, Efekt_01
Replikacja DNA, mutacje i naprawa DNA	Efekt_01, Efekt_02, Efekt_03
Organizacja i zróżnicowanie genomu człowieka	Efekt_01, Efekt_05
Elementy powtarzalne i ich wykorzystanie w badaniach biomedycznych	Efekt_01, Efekt_06
Nowoczesne technologie sekwencjonowania	Efekt_05
Sekwencjonowanie i składanie genomów i transkryptomów	Efekt_05
Przeglądarki genomowe oraz internetowe narzędzia do analizy genomów i transkryptomów	Efekt_07, Efekt_06
Adnotacje sekwencji genomowych - identyfikacja genów, adnotacje funkcjonalne, identyfikacja miejsc wiązania czynników transkrypcyjnych	Efekt_07, Efekt_08, Efekt_06
Analiza transkryptomów - szacowanie poziomu ekspresji, ekspresja różnicowa, wzbogacenie funkcjonalne, klastrowanie	Efekt_08, Efekt_06
Wyspecjalizowane metody sekwencjonowania genomów i transkryptomów i ich wykorzystanie w badaniach biomedycznych	Efekt_04, Efekt_05
Metody identyfikacji genów powiązanych z chorobami	Efekt_02, Efekt_03
Analiza wpływu mutacji na funkcjonalność genu	Efekt_02, Efekt_08
Wykorzystanie danych genomicznych i transkryptomicznych w diagnostyce medycznej	Efekt_05
Metagenomika w badaniach biomedycznych	Efekt_05

5. Zalecana literatura

**Wydawnictwa książkowe** (wybrane fragmenty wskazane przez prowadzącego)

1. T.A Brown: Genomy, Wydawnictwo Naukowe PWN SA, Warszawa, 2009
2. Jerzy Bal: Genetyka medyczna i molekularna, Wydawnictwo Naukowe PWN SA, Warszawa, 2017

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	

Praca z tekstem	
Metoda analizy przypadków	
Uczenie problemowe (Problem-based learning)	
Gra dydaktyczna/symulacyjna	
Rozwiązywanie zadań (np.: obliczeniowych, artystycznych, praktycznych)	TAK
Metoda ćwiczeniowa	TAK
Metoda laboratoryjna	
Metoda badawcza (dociekania naukowego)	
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	

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
Egzamin pisemny	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK		
Egzamin ustny								
Egzamin z „otwartą książką”								
Kolokwium pisemne	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK
Kolokwium ustne								
Test								
Projekt					TAK	TAK	TAK	TAK
Esej					TAK			
Raport								
Prezentacja multimedialna								
Egzamin praktyczny (obserwacja wykonawstwa)								
Portfolio								

3. Nakład pracy studenta i punkty ECTS

Forma aktywności	Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności
Godziny zajęć (wg planu studiów) z nauczycielem	30
Praca własna studenta:	
Przygotowanie do zajęć	15
Czytanie wskazanej literatury	10
Przygotowanie pracy pisemnej, raportu, prezentacji, demonstracji, itp.	5
Przygotowanie projektu	10
Przygotowanie pracy semestralnej	

Przygotowanie do egzaminu / zaliczenia	30
SUMA GODZIN	100
LICZBA PUNKTÓW ECTS DLA MODUŁU ZAJĘĆ/PRZEDMIOTU	4

#### 4. Kryteria oceniania wg skali stosowanej w UAM

##### Wykład:

Warunkiem zaliczenia przedmiotu jest zdanie egzaminu oraz poprawne napisanie eseju. Egzamin obejmuje zagadnienia omawiane na wykładach. Egzamin pisemny składa się z pytań testowych jednokrotnego wyboru. Warunkiem przystąpienia do egzaminu jest uzyskanie zaliczenia z ćwiczeń.

bardzo dobry (bdb; 5,0): poprawne napisanie eseju oraz zrealizowanie zadań w trakcie egzaminu na poziomie poprawności 91-100%

dobry plus (+db; 4,5): poprawne napisanie eseju oraz zrealizowanie zadań w trakcie egzaminu na poziomie poprawności 81-90%

dobry (db; 4,0): poprawne napisanie eseju oraz zrealizowanie zadań w trakcie egzaminu na poziomie poprawności 71-80%

dostateczny plus (+dst; 3,5): poprawne napisanie eseju oraz zrealizowanie zadań w trakcie egzaminu na poziomie poprawności 61-70%

dostateczny (dst; 3,0): poprawne napisanie eseju oraz zrealizowanie zadań w trakcie egzaminu na poziomie poprawności 51-60%

niedostateczny (ndst; 2,0): brak eseju lub zrealizowanie zadań w trakcie egzaminu na poziomie poprawności 0-50%

##### Ćwiczenia:

Na ćwiczeniach obecność jest obowiązkowa. Student/studentka ma prawo do jednej usprawiedliwionej nieobecności na ćwiczeniach. Warunkiem uzyskania zaliczenia z ćwiczeń jest pozytywna ocena końcowa będąca średnią arytmetyczną ocen uzyskanych z wszystkich sprawdzianów pisemnych i oceny z protokołu. Koniecznym jest uzyskanie pozytywnej oceny z każdego ze sprawdzianów, wykonanie projektu oraz uzyskanie pozytywnej oceny z protokołu.

##### Kryteria oceny:

bardzo dobry: student pozytywnie zaliczył wszystkie sprawdziany i projekt oraz uzyskał średnią ocenę powyżej 4,74.

dobry plus: student pozytywnie zaliczył wszystkie sprawdziany i projekt oraz uzyskał średnią ocenę pomiędzy 4,25-4,74.

dobry: student pozytywnie zaliczył wszystkie sprawdziany i projekt oraz uzyskał średnią ocenę pomiędzy 3,75-4,24.

dostateczny plus: student pozytywnie zaliczył wszystkie sprawdziany i projekt oraz uzyskał średnią ocenę pomiędzy 3,25-3,74.

dostateczny: student pozytywnie zaliczył wszystkie sprawdziany i projekt oraz uzyskał średnią ocenę pomiędzy 3,0-3,24.

niedostateczny: student nie zaliczył projektu lub nie uzyskał pozytywnej oceny z jednego lub więcej sprawdzianów

##### Kryteria oceny sprawdzianów:

bardzo dobry: student wykonał poprawnie zadanie w zakresie powyżej 90%.

dobry plus: student wykonał poprawnie zadanie w zakresie 81-90%.

dobry: student wykonał poprawnie zadanie w zakresie 71-80%.

dostateczny plus: student wykonał poprawnie zadanie w zakresie 61-70%.

dostateczny: student wykonał poprawnie zadanie w zakresie 51-60%.

niedostateczny: student wykonał zadanie poniżej 51% poprawnych odpowiedzi.

## I. Informacje ogólne

1. Nazwa zajęć/przedmiotu:

Ocena auksologiczna z wykorzystaniem nowoczesnych metod diagnostycznych

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): **II 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 ĆW):

**Wykłady: 10 godzin**

**Ćwiczenia: 20 godzin**

9. Liczba punktów ECTS: **3**

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

**prof. UAM dr hab. Anita Szwed, aniszwed@amu.edu.pl**

**dr Magdalena Durda-Masny, mdurda@amu.edu.pl**

**dr Małgorzata Jusiakowska-Piputa, malgorzatajupi@wp.pl**

**mgr Katarzyna Morańska, katarzyna.moranska.outlook.com**

11. Język wykładowy: **polski**

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

## II. Informacje szczegółowe

1. Cele zajęć/przedmiotu

1. Zapoznanie studentów z nowoczesnymi technikami i metodami wykorzystywanymi do oceny auksologicznej.
2. Dokonanie wyboru właściwej metody/techniki w zależności od etapu rozwoju dziecka.
3. Wyćwiczenie umiejętności posługiwania się sprzętem diagnostycznym, analizy oraz prawidłowej interpretacji uzyskanych wyników w celu udzielania zindywidualizowanej informacji.
4. Znaczenie monitorowania rozwoju w stale zmieniających się warunków środowiskowych oraz oceny prawidłowości przebiegu rozwoju na podstawie aktualnych norm.

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

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	dysponuje wiedzą dotyczącą metodologii i metodyki badań auksologicznych	K_W04
Efekt_02	dokonuje oceny prawidłowości rozwoju oraz wskazać krytyczne momenty w rozwoju dziecka	K_U01, K_U03, K_K01, K_K02, K_K04, K_K03
Efekt_03	posługuje się nowoczesnymi metodami stosowanymi w diagnostyce auksologicznej oraz dokonywać wyboru właściwej metody w zależności od etapu rozwoju dziecka.	K_W04, K_U04, K_U01, K_K01, K_U02, K_U03, K_U04
Efekt_04	prawidłowo interpretuje uzyskane wyniki oraz udziela zindywidualizowanej informacji	K_W03, K_W04, K_U01, K_U04, K_K01, K_U02, K_U03, K_U04
Efekt_05	zna podłoże zaburzeń wzrastania oraz metody ich oceny	K_W03, K_W04, K_U01, K_U04, K_K01, K_U02, K_U03, K_U04

Efekt_06	korzysta i krytycznie analizuje piśmiennictwo specjalistyczne, w tym w języku angielskim	K_U05, K_U06, K_K06
Efekt_07	postępuje zgodnie z zasadami bezpieczeństwa i higieny pracy oraz umiejętnie służy swoją wiedzą drugiemu człowiekowi z poszanowaniem zasad etyki zawodowej	K_W06, K_U08, K_K04

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
Metodologia i metodyka badań w auksologii. Specyfika badań przekrojowych, longitudinalnych i mieszanych.	Efekt_01
Rozwój i jego uwarunkowania	Efekt_01, Efekt_02, Efekt_06, Efekt_07
Ocena rozwoju prenatalnego	Efekt_02, Efekt_03, Efekt_04, Efekt_06, Efekt_07
Ocena rozwoju w okresie pokwitania	Efekt_02, Efekt_03, Efekt_04, Efekt_06, Efekt_07
Ocena prawidłowości przebiegu rozwoju oraz krytyczne momenty w rozwoju dzieci i młodzieży	Efekt_02, Efekt_03, Efekt_04, Efekt_05, Efekt_06, Efekt_06, Efekt_07
Prognozowanie ostatecznych wymiarów ciała	Efekt_03
Zaburzenia wzrastania i ich diagnostyka	Efekt_05, Efekt_04, Efekt_05, Efekt_06, Efekt_07

5. Zalecana literatura

**Wydawnictwa książkowe (wybrane fragmenty wskazane przez prowadzącego)**

1. Hauspie R.C., N. Cameron L Molinari: Methods in Human Growth Research, Cambridge University Press , London, 2004
2. Lasker G. W., C.G.N. Mascie-Taylor: Research strategies in human biology: field and survey studies, Cambridge University Press , London, 1993
3. Bogin B.: Patterns of Human Growth, Cambridge University Press, Cambridge University Press , London, 1999
4. Kaczmarek M., N. Wolański: Rozwój biologiczny człowieka od poczęcia do śmierci, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa , 2018
5. Hermanussen M.: Auxology Studing Human Growth and Development, Schweizerbart Science Publishers, Altenhof, 2013

**Artykuły w czasopismach**

1. Lewitt A., Mądro E., Krupienicz A. (.): PODSTAWY TEORETYCZNE I ZASTOSOWANIA ANALIZY IMPEDANCJI BIOELEKTRYCZNEJ (BIA), [http://www.mikropolis.pl/\\_pdf/bia-artykul-pogladowy.pdf](http://www.mikropolis.pl/_pdf/bia-artykul-pogladowy.pdf)
2. Durda-Masny M., T. Hanć, Z. Czapla, A. Szwed (2019): BMI at menarche and timing of growth spurt and puberty in Polish girls – longitudinal study, *Anthropol. Anz.* 76/1
3. Szwed A., M. Kosińska (2012): Biological maturity at birth, the course of the subsequent ontogenetic stages and age at menarche, *HOMO - Journal of Comparative Human Biology* , 63 s. 292– 300.
4. Inwood K., E. Roberts (2010): Longitudinal Studies of Human Growth and Health: A Review of Recent Historical Research, *Journal of Economic Surveys*, 24(5):801 - 840

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

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
Egzamin pisemny							
Egzamin ustny	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK	TAK
Egzamin z „otwartą książką”							
Kolokwium pisemne							
Kolokwium ustne							
Test							
Projekt							
Esej							
Raport			TAK	TAK			
Prezentacja multimedialna							
Egzamin praktyczny (obserwacja wykonawstwa)		TAK	TAK	TAK	TAK		
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	30	0
Praca własna studenta		
Przygotowanie do zajęć	20	0
Czytanie wskazanej literatury	20	0
Przygotowanie pracy pisemnej, raportu, prezentacji, demonstracji, itp.	10	0
Przygotowanie projektu		0
Przygotowanie pracy semestralnej		0
Przygotowanie do egzaminu / zaliczenia	10	0
SUMA GODZIN	90	0
LICZBA PUNKTÓW ECTS DLA MODUŁU ZAJĘĆ/PRZEDMIOTU	3	0

### 4. Kryteria oceniania wg skali stosowanej w UAM

- bardzo dobry (bdb; 5,0): znakomita wiedza dotycząca metodologii i metodyki badań auksologicznych oraz znakomite umiejętności posługiwania się nowoczesnymi metodami diagnostyki auksologicznej oraz interpretacji uzyskanych wyników; , bardzo dobrze opracowany raport dobry plus (+db; 4,5): bardzo dobra wiedza i umiejętności posługiwania się nowoczesnymi metodami diagnostyki auksologicznej oraz interpretacji uzyskanych wyników; bardzo dobre bardzo dobrze opracowany raport z nielicznymi błędami
- dobry (db; 4,0): dobra wiedza i umiejętności posługiwania się nowoczesnymi metodami diagnostyki auksologicznej oraz interpretacji uzyskanych wyników; dobrze opracowany raport dostateczny plus (+dst; 3,5): zadowalająca wiedza i umiejętności posługiwania się nowoczesnymi metodami diagnostyki auksologicznej oraz interpretacji uzyskanych wyników; poprawnie opracowany raport ale ze znacznymi niedociągnięciami
- dostateczny (dst; 3,0): zadowalająca wiedza i umiejętności posługiwania się nowoczesnymi metodami diagnostyki auksologicznej oraz interpretacji uzyskanych wyników; raport z licznymi błędami
- niedostateczny (ndst; 2,0): niezadowalająca wiedza i umiejętności posługiwania się nowoczesnymi metodami diagnostyki auksologicznej oraz interpretacji uzyskanych wyników; brak przygotowania raportu