

## SYLABUS ZAJĘĆ

### I. Informacje ogólne

1. Nazwa zajęć/przedmiotu:

#### **Genetyka z elementami diagnostyki molekularnej**

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): **II**

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

**Wykłady: 15 godzin**

**Ćwiczenia: 40 godzin**

**Konwersatoria: 5 godzin**

9. Liczba punktów ECTS: **6**

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

**prof. dr hab. Krzysztof Sobczak, ksobczak@amu.edu.pl**

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

**prof. UAM dr hab. Aleksandra Wojnicka-Półtorak, olawp@amu.edu.pl**

**prof. UAM dr hab. Iwona Melosik melosik1@amu.edu.pl**

**dr Agnieszka Piasecka agamyk@amu.edu.pl**

**dr Jakub Czarny (IGS Bydgoszcz)**

**Joanna Idkowiak-Lewandowska (IGS Bydgoszcz)**

**Łukasz Koczorowski (IGS Bydgoszcz)**

**Bartosz Hornik (IGS Bydgoszcz)**

11. Język wykładowy: **polski**

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

### II. Informacje szczegółowe

1. Cele zajęć/przedmiotu

1. Zapoznanie z podstawami genetyki człowieka.
2. Zapoznanie z mechanizmami dziedziczenia jądrowego i organellowego, determinacji płci, przyczynami powstawania mutacji i ich rodzajami.
3. Przedstawienie założeń genetyki ilościowej.
4. Przedstawienie procesów kształtujących zróżnicowanie i poziom zmienności genetycznej populacji.
5. Zapoznanie z zasadami bezpieczeństwa i higieny pracy oraz regułami czystej pracy w laboratorium genetycznym.
6. Zapoznanie z technikami badawczymi stosowanymi w diagnostyce genetycznej.
7. Zapoznanie z podłożem genetycznym i molekularnym wybranych chorób człowieka.
8. Zapoznanie z elementami biologii i genetyki nowotworów.

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

Podstawowa wiedza w zakresie: budowy i funkcji kwasów nukleinowych i białek, cech kodu genetycznego, właściwości enzymów i innych typów białek, wpływu czynników środowiskowych na materiał genetyczny oraz podstawowe umiejętności w pracy laboratoryjnej.

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

<b>Symbol EU dla zajęć/przedmiotu</b>	<b>Po zakończeniu zajęć i potwierdzeniu osiągnięcia EU student/ka:</b>	<b>Symbole EK dla kierunku studiów</b>
Efekt_01	zna i rozumie zasady bezpieczeństwa i higieny pracy oraz reguły czystej pracy w laboratorium genetycznym,	K_U01, K_K03

Efekt_02	zna i rozumie genetyczne podstawy patogenezы wybranych chorób człowieka,	K_W03
Efekt_03	zna i rozumie reguły poprawnego pobierania i przechowywania materiału genetycznego pochodzącego z różnych źródeł,	K_U04
Efekt_04	potrafi dobierać techniki biologii molekularnej do typu badanej mutacji/wariantu genetycznego,	K_U01
Efekt_05	potrafi przeprowadzić proste doświadczenia z użyciem technik biologii molekularnej/technik analizy DNA,	K_U01, K_U04
Efekt_06	potrafi przeanalizować, opracować i przeprowadzić dyskusję wyników badań uzyskanych z użyciem podstawowych technik biologii molekularnej/analizy DNA,	K_W03, K_U04
Efekt_07	zna sposoby przekazywania informacji genetycznej na drodze dziedziczenia jądrowego i organellowego,	K_W03
Efekt_08	potrafi przedstawić rodzaje mutacji i przyczyny ich powstawania,	K_W03
Efekt_09	zna i rozumie znaczenie polimorfizmu genetycznego na różnych poziomach organizacji organizmów - osobniczym i populacyjnym,	K_W03
Efekt_10	potrafi zwięźle opisać stan wiedzy z zakresu genetyki wykazując krytycyzm wobec informacji uzyskiwanych z mass-mediów.	K_W03

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

<b>Treści programowe dla zajęć/przedmiotu</b>	<b>Symbol EU dla zajęć/przedmiotu</b>
Bezpieczeństwo i higiena pracy w laboratorium.	Efekt_01, Efekt_03, Efekt_05
Budowa kwasów nukleinowych, genu i genomu człowieka.	Efekt_02, Efekt_04, Efekt_06, Efekt_10
Organizacja materiału genetycznego człowieka, budowa i liczba chromosomów.	Efekt_02, Efekt_04, Efekt_06, Efekt_10
Replikacja DNA. Cykl komórkowy. Mutacje i naprawa DNA. Rekombinacja DNA.	Efekt_02, Efekt_04, Efekt_06, Efekt_10
Ekspresja genów.	Efekt_02, Efekt_06, Efekt_10
Interpretacja i prezentacja wyników badań, pisanie raportów naukowych.	Efekt_04, Efekt_06, Efekt_10
Metody stosowane w badaniach genetycznych.	Efekt_03, Efekt_04, Efekt_05, Efekt_06
Dziedziczenie jądrowe i organellowe.	Efekt_07, Efekt_02, Efekt_10
Przyczyny powstawania mutacji i ich rodzaje.	Efekt_08, Efekt_02, Efekt_10
Determinacja płci.	Efekt_07, Efekt_10
Polimorfizm genetyczny.	Efekt_09, Efekt_10
Podstawy molekularne wybranych chorób genetycznych oraz nowotworów.	Efekt_02, Efekt_10



Raport		TAK		TAK	TAK	TAK				
Prezentacja multimedialna		TAK	TAK	TAK		TAK		TAK		TAK
Egzamin praktyczny (obserwacja wykonawstwa)										

### 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	25	0
Czytanie wskazanej literatury	10	0
Przygotowanie pracy pisemnej, raportu, prezentacji, demonstracji, itp.	30	0
Przygotowanie projektu	0	0
Przygotowanie pracy semestralnej	0	0
Przygotowanie do egzaminu / zaliczenia	25	0
SUMA GODZIN	150	0
LICZBA PUNKTÓW ECTS DLA MODUŁU ZAJĘĆ/PRZEDMIOTU	6	0

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

Do egzaminu student może podejść po zaliczeniu ćwiczeń i konwersatorium; student może opuścić tylko jedno zajęcia ćwiczeniowe; egzamin będzie miał formę pisemną

**bardzo dobry (bdb; 5,0):** bardzo dobra znajomość szczegółowej wiedzy przedmiotowej i metodologicznej w zakresie: genetyki człowieka i diagnostyki molekularnej, aktywność w trakcie zajęć: bardzo dobre merytoryczne przygotowanie do zajęć, uczestnictwo w dyskusji; wyczerpujące opracowanie materiału na zaliczenie (raportu, projektu, prezentacji multimedialnej). Student uzyskał co najmniej 91% maksymalnej liczby punktów z kolokwium i egzaminu pisemnego.

**dobry plus (+db; 4,5):** jak wyżej, z nieznacznymi niedociągnięciami. Student uzyskał co najmniej 81% maksymalnej liczby punktów z kolokwium i egzaminu pisemnego.

**dobry (db; 4,0):** dobra znajomość szczegółowej wiedzy przedmiotowej i metodologicznej w zakresie: genetyki człowieka i diagnostyki molekularnej; aktywność w trakcie zajęć: dobre merytoryczne przygotowanie do zajęć, uczestnictwo w dyskusji; prawidłowe opracowanie materiału na zaliczenie (raportu, projektu, prezentacji multimedialnej). Student uzyskał co najmniej 71% maksymalnej liczby punktów z kolokwium i egzaminu pisemnego.

**dostateczny plus (+dst; 3,5):** zadowalająca znajomość szczegółowej wiedzy przedmiotowej i metodologicznej w zakresie: genetyki człowieka i diagnostyki molekularnej; zadowalające przygotowanie merytoryczne do zajęć, uczestnictwo w dyskusji; drobne niedociągnięcia w opracowanym materiale zaliczeniowym (raporcie, projekcie, prezentacji multimedialnej). Student uzyskał co najmniej 61% maksymalnej liczby punktów z kolokwium i egzaminu pisemnego.

**dostateczny (dst; 3,0):** niepełna wiedza przedmiotowa i metodologiczna w zakresie: genetyki człowieka i diagnostyki molekularnej; bardzo niski stopień aktywności podczas zajęć, liczne błędy w pracach zaliczeniowych (raporcie, projekcie, prezentacji multimedialnej). Student uzyskał co najmniej 51% maksymalnej liczby punktów z kolokwium i egzaminu pisemnego.

**niedostateczny (ndst; 2,0):** niezadawalające przyswojenie zagadnień teoretyczno-metodologicznych z zakresu: genetyki człowieka i diagnostyki molekularnej; brak aktywności

podczas zajęć; liczne błędy w pracach zaliczeniowych (raporcie, projekcie, prezentacji multimedialnej). Student uzyskał liczbę punktów poniżej 51% maksymalnej liczby punktów z kolokwium i egzaminu pisemnego.