

## SYLABUS – OPIS ZAJĘĆ/PRZEDMIOTU

### I. Informacje ogólne

1. Nazwa zajęć/przedmiotu:

Neurogenetyka

2. Kod zajęć/przedmiotu:

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

4. Kierunek studiów: Neurobiologia, 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 CW):

Wykłady: 30 godzin

Ćwiczenia: 70 godzin

9. Liczba punktów ECTS: 7

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

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

dr Agnieszka Piasecka, agamyk@amu.edu.pl

dr hab. Monika Dragan, monika.dragan@up.poznan.pl

dr n. med. Magdalena Badura-Stronka, badurastronak@ump.pl

prof. dr hab. Izabela Szczerbal, izabel@up.poznan.pl

dr n. med. Łukasz Kuszal, kuszal@ump.edu.pl

dr n. med. Katarzyna Wołyńska, k.wolynska@ump.edu.pl

11. Język wykładowy: polski

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

### II. Informacje szczegółowe

1. Cele zajęć/przedmiotu

1. Poznanie genetycznych mechanizmów odpowiadających za rozwój i funkcjonowanie układu nerwowego.
2. Poznanie podłoża genetycznego i molekularnego zaburzeń prowadzących do chorób neurologicznych.
3. Poznanie metod inżynierii genetycznej służących do uzyskiwania i badania komórkowych i zwierzęcych modeli genetycznych chorób neurologicznych.
4. Poznanie podstaw terapii genowej chorób neurologicznych.
5. Zapoznanie się z technikami badawczymi stosowanymi w badaniach genetycznych.
6. Poznanie struktury organizacyjnej genetyki klinicznej w Polsce oraz zagadnień etycznych i prawnych związanych z diagnostyką genetyczną i poradnictwem genetycznym w chorobach neurologicznych.

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

Podstawowa wiedza z zakresu struktury i funkcji materiału genetycznego, genetyki klasycznej i sposobu dziedziczenia cech.

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	Potrafi objaśnić budowę materiału genetycznego, strukturę chromosomów i modyfikacje epigenetyczne.	NB_W01
Efekt_02	Potrafi wyróżniać typy zmienności genetycznej o charakterze polimorficznym i mutacji i dobrać metody ich badania.	NB_W01, NB_W10, NB_U01, NB_U07, NB_U05
Efekt_03	Potrafi objaśnić genetyczne i epigenetyczne podstawy prawidłowego rozwoju układu nerwowego.	NB_W08, NB_W01, NB_W05, NB_W06
Efekt_04	Potrafi objaśnić genetyczne i epigenetyczne podstawy patogenezы chorób układu nerwowego	NB_W01, NB_W08, NB_W05, NB_W06

Efekt_05	Potrafi określać genetyczne, molekularne i komórkowe podstawy zmian fenotypowych w chorobach układu nerwowego	NB_W08, NB_W09, NB_W10, NB_W16, NB_U02, NB_K05
Efekt_06	Potrafi dobierać i stosować techniki biologii molekularnej i testy funkcjonalne do monitorowania efektów występowania mutacji odpowiedzialnych za rozwój chorób genetycznych układu nerwowego	NB_W01, NB_W02, NB_W13, NB_W06, NB_U01, NB_U02
Efekt_07	Potrafi dobierać i konstruować wzorcowe systemy biologiczne będące modelami chorób genetycznych człowieka	NB_W08, NB_W14, NB_U01, NB_U02, NB_U12
Efekt_08	Potrafi objaśnić i stosować zasady bezpieczeństwa i higieny pracy w laboratorium	NB_W18, NB_K08

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
Genetyczna i epigenetyczna kontrola różnicowania układu nerwowego.	Efekt_01, Efekt_02, Efekt_03
Strategie poszukiwania podłoża genetycznie uwarunkowanych chorób układu nerwowego.	Efekt_02, Efekt_04, Efekt_06, Efekt_07, Efekt_08
Genetyczne podłoże inteligencji oraz funkcjonowania narządów zmysłów.	Efekt_01, Efekt_02, Efekt_03
Nieprawidłowości chromosomowe w chorobach układu nerwowego.	Efekt_01, Efekt_02, Efekt_04, Efekt_05
Genetyczne podłoże niepełnosprawności intelektualnej, zaburzeń ze spektrum autyzmu i padaczki.	Efekt_02, Efekt_04, Efekt_05
Monogenowe choroby neurodegeneracyjne i nerwowo-mięśniowe człowieka i zwierząt domowych.	Efekt_01, Efekt_02, Efekt_04, Efekt_05
Podłoże genetyczne chorób psychicznych o złożonym uwarunkowaniu.	Efekt_01, Efekt_02, Efekt_04, Efekt_05
Zwierzęce modele chorób neurologicznych - metody ich uzyskiwania oraz badania skutków występowania mutacji pojedynczych genów.	Efekt_01, Efekt_02, Efekt_04, Efekt_05, Efekt_06, Efekt_07
Struktura organizacyjna genetyki klinicznej w Polsce oraz zagadnienia etyczne i prawne związane z diagnostyką genetyczną i poradnictwem genetycznym w chorobach neurologicznych.	Efekt_04, Efekt_05, Efekt_06
Metody stosowane w badaniach genetycznych, genomicznych i inżynierii genetycznej.	Efekt_01, Efekt_02, Efekt_06, Efekt_07, Efekt_08
Wytwarzanie komórkowych modeli genetycznych chorób człowieka z zastosowaniem narzędzi inżynierii genetycznej.	Efekt_01, Efekt_02, Efekt_06, Efekt_05, Efekt_07, Efekt_08

#### 5. Zalecana literatura

Wydawnictwa książkowe (wybrane fragmenty wskazane przez prowadzącego)

1. Tobias E., Connor M., Ferguson-Smith M: Genetyka Medyczna, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa, 2013
  2. Bamshad M.J., Carey J.C., Jorde L.B.: Genetyka Medyczna, Wydawnictwo Elsevier Urban & Partner, Wrocław, 2010
  3. Słomski R.: Analiza DNA, teoria i praktyka, Wyd. Uniwersytetu Przyrodniczego w Poznaniu, Poznań, 2008
  4. Plomin R., DeFries J.C., McClearn G.E., McGuffin P.: Genetyka zachowania, Wyd. PWN, Warszawa, 2001
  5. Bal J.: Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej, Wyd. PWN, Warszawa, 2008
  6. Michael Wink, Ed: An Introduction to Molecular Biotechnology: Molecular Fundamentals, Methods and Applications in Modern Biotechnology, Wiley-VCH, 2006
6. Informacja o tym, gdzie można zapoznać się z materiałami do zajęć, instrukcjami do laboratorium, itp.



### 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	100	
Praca własna studenta		
Przygotowanie do zajęć	20	
Czytanie wskazanej literatury	20	
Przygotowanie pracy pisemnej, raportu, prezentacji, demonstracji, itp.		
Przygotowanie projektu		
Przygotowanie pracy semestralnej		
Przygotowanie do egzaminu / zaliczenia	35	
SUMA GODZIN	175	
LICZBA PUNKTÓW ECTS DLA MODUŁU ZAJĘĆ/PRZEDMIOTU	7	

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

bardzo dobry (bdb; 5,0): Bardzo 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 81 -90% oraz zrealizowanie zadań teoretycznych i praktycznych podczas ćwiczeń na poziomie poprawności 81 -90%.

dobry (db; 4,0): Aktywny udział w zajęciach, dobra wiedza, umiejętności, kompetencje personalne i społeczne, zrealizowanie zadań w trakcie sprawdzianu i egzaminu na poziomie poprawności 71-80% oraz zrealizowanie zadań teoretycznych i praktycznych podczas ćwiczeń na poziomie poprawności 71-80%.

dostateczny plus (+dst; 3,5): Udział w zajęciach, dostateczna wiedza, umiejętności, kompetencje personalne i społeczne, zrealizowanie zadań w trakcie sprawdzianu i egzaminu na poziomie poprawności 61-70% oraz zrealizowanie zadań teoretycznych i praktycznych podczas ćwiczeń na poziomie poprawności 61-70%.

dostateczny (dst; 3,0): Bierny udział w zajęciach, zadowalające wiedza, umiejętności, kompetencje personalne i społeczne, zrealizowanie zadań w trakcie sprawdzianu i egzaminu na poziomie poprawności 51-60% oraz zrealizowanie zadań teoretycznych i praktycznych podczas ćwiczeń na poziomie poprawności 51-60%.

niedostateczny (ndst; 2,0): Nieregularny udział w zajęciach, niezadowalające wiedza, umiejętności, 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%.