

KARTA PRZEDMIOTU (SYLABUS)¹
OPIS PRZEDMIOTU

Kod przedmiotu		Nazwa przedmiotu	Genetyka	
0912/UTH/WNMinOZ/ST-NST/C04			Genetics	
Język wykładowy		Polski		
Rok akademicki		2022/2023		
Kierunek w zakresie		Lekarski		
Poziom studiów		Studia jednolite magisterskie		
Profil studiów		Ogólnoakademicki		
Forma studiów		Stacjonarne/Niestacjonarne		
Semestr/ semestry		V zimowy		
Przynależność do grupy zajęć		Moduł C: Nauki przedkliniczne		
Status przedmiotu		Obowiązkowy		
Formy realizacji zajęć dydaktycznych, wymiar, punkty ECTS		Forma zajęć	Liczba godzin zajęć dydaktycznych	Liczba punktów ECTS
		Wykład	20 h	5 ECTS
		Ćwiczenia laboratoryjne	20 h	
		Seminarium	20 h	
Powiązanie przedmiotu	z profilem studiów ²	Przedmiot związany z prowadzoną w Uczelni działalnością naukową w zakresie i uwzględnia udział studentów w zajęciach przygotowujących do prowadzenia działalności naukowej lub udział w tej działalności w zakresie budowy i funkcji genomu ludzkiego, zróżnicowania genetycznego i ewolucji populacji ludzkich, mutagenezy oraz genetycznego uwarunkowania chorób.		5 ECTS
	z dyscypliną ³	Nauki biologiczne Nauki medyczne		3 ECTS 2 ECTS
Forma nauczania ⁴		Tradycyjna: zajęcia w siedzibie Uczelni		
Wymagania wstępne		Realizacja efektów kształcenia w zakresie wiedzy, umiejętności, kompetencji społecznych z poprzednich semestrów studiów, w tym biologii molekularnej, biochemii z elementami chemii, informatyki i biostatystyki.		
Jednostka prowadząca		Wydział Nauk Medycznych i Nauk o Zdrowiu		
Koordynator		Kornelia Polok, Dr		
Adres strony internetowej pjo		https://wnminoz.uniwersytetradom.pl/		
Adres e-mail koordynatora		k.polok@uthrad.pl		

**EFEKTY UCZENIA SIĘ, TREŚCI PROGRAMOWE, REALIZACJA ZAJĘĆ DYDAKTYCZNYCH, WERYFIKACJA
EFEKTÓW UCZENIA SIĘ**

<p>Cel kształcenia:</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Nabycie wiedzy z zakresu genetyki pozwalającej na zrozumienie zjawiska dziedziczności na poziomie molekularnym, organizmalnym i populacyjnym, ze szczególnym uwzględnieniem ewolucyjnej pozycji człowieka jako elementu środowiska przyrodniczego. 2. Zrozumienie molekularnych podstaw procesów fizjologicznych i zachowania człowieka, a także poznanie molekularnych uwarunkowań chorób dziedzicznych i nabytych. 3. Zrozumienie mechanizmów różnicowania genetycznego organizmów żywych, w tym wirusów, archeontów, bakterii, grzybów w szczególności w powiązaniu z nabywaniem lekooporności i rozprzestrzenianiem się szczepów chorobotwórczych. 4. Nabycie wiedzy o nowoczesnych metodach diagnostyki molekularnej oraz umiejętności posługiwania się genetycznymi bazami danych wraz z narzędziami bioinformatycznymi w diagnostyce medycznej.
<p>Treści programowe. Wykłady⁵</p>	<p>Wykłady: 20 h prowadzonych jako 10 wykładów po 2 h.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Genetyka człowieka. Historia i współczesność. Genom człowieka w liczbach. Sprzężenia genów: częstości gamet, odległość genetyczna. Mechanizm crossing-over: kompleks synaptonemalny, inwazja nici DNA, rekombinazy, mediatory rekombinacji. Badania asocjacyjne: GWAS, BSA. Mapowanie genomu: mapy genetyczne, cytogenetyczne, mapy sekwencji. Determinacja płci u człowieka: rola SRY, inaktywacja X, dymorfizm płciowy. Budowa X i Y. Ewolucja chromosomów płci. BN 2. Genom człowieka. Elementy genomu człowieka. Genom jądrowy: wielkość genomu jądrowego, zawartość GC, konwersja genów, liczba genów, elementy funkcjonalne, długość genów, rodziny genów, rodzina Morpheus, sekwencje powtarzalne. Genom mitochondrialny: wielkość, geny OXPHOS, sekwencje NUMT, interakcja z genomem jądrowym, dziedziczenie mtDNA, choroby uwarunkowane mtDNA. Koliste DNA, eccDNA: pochodzenie, funkcja. Projekt sekwencjonowania genomu ludzkiego: contigi, wersje, GRCh38.p13, T2T-CHM13. Bazy danych. BN 3. Mobilome. Transpozony: definicja, podział, sposób przemieszczania, budowa transpozonów, autonomiczne transpozony. Sekwencje transpozonowe w genomie człowieka: non-LTR (LINE, SINE), LTR (ERV), transpozony DNA. Rola transpozonów w ewolucji i ich aktywność. Rola transpozonów w odpowiedzi immunologicznej: HIV, przeciwciała i geny rag. Retrogeny: duplikacja poprzez retrokopie. Aktywne transpozony w genomie człowieka. Regulacyjna rola transpozonów LINE, Alu i ERV. BN 4. Ekspresja genów - transkryptom. Regulacja ekspresji u Prokariota: operon laktozowy, represja kataboliczna. Etapy regulacji ekspresji u Eukariota. Regulacja transkrypcji na przykładzie tubulin oraz genów odpowiedzialnych za gojenie ran. Czynniki transkrypcyjne na przykładzie regulacji ekspresji genów szoku termicznego. Alternatywny splicing. Regulacja splicingu przez elementy cis i trans. Rodzaje RNA: ncRNA, circRNA, miRNA, siRNA. Edytowanie RNA. Interferencja. Udział RNA w sygnalizacji komórkowej. Transkryptom człowieka. Transkryptomika. BN 5. Kontrola translacji. Regulacja po-transkrypcyjna. Mechanizmy degradacji mRNA, egzosom. Białka wiążące RNA: PABP, RBP, EJC. Kontrola na etapie inicjacji translacji: kompleks pre-inicjacyjny, rozpoznawanie kodonu START, czynniki eiF, ciała stresowe i ciała P. Regulacja post-translacyjna: fosforylacja, acetylacja, ubikwitynacja, glikozylacja. Choroby związane z modyfikacjami post-translacyjnymi. Epigenetyka: metylacja DNA, inżynieria epigenetyczna. 6. Genetyka populacyjna. Techniki wykorzystywane w genetyce populacyjnej. Populacja biologiczna i jej cechy, struktura wiekowa, tempo wzrostu. Populacja mendlowska. Częstości alleli, częstości genotypów. Prawo Hardy-Weinberga. Różnicowanie genetyczne: parametry genetyczne, polimorfizm, heterozygotyczność, H, indeks F, podział zmienności w populacjach. Podobieństwo genetyczne: metody oceny, współczynnik Nei'a, metody grupowania. BN 7. Selekcja i mutacje. Wpływ czynników środowiskowych na genom człowieka: wzrost, interakcja GxE, adaptacja. Selekcja naturalna: wartość przystosowawcza, współczynnik selekcji, selekcja kierunkowa, różnicująca, stabilizująca. Dryf genetyczny. Mutacje u człowieka; znaczenie w populacji, endogenne uszkodzenia DNA, typy mutacji, hotspoty, częstość mutacji, wpływ mutacji na wartość przystosowawczą. Rozprzestrzenianie się mutacji w populacjach ludzkich. Znaczenie ewolucyjne mutacji. BN 8. Genetyka wirusów. Cechy wirusów. Metody izolacji wirusów. Struktura wirusów: wirion, kapsyd, otoczek. Białka wirusów: niestrukturalne, białka kapsydu, katalityczne, białka macierzy, białka transmembranowe. Podobieństwo białek wirusów do białek komórkowych. Cykl życiowy wirusów. Materiał genetyczny wirusów. Budowa genomu wirusów DNA i RNA. Różnicowanie genetyczne wirusów i quasigatunki. Pochodzenie wirusów, wirusy olbrzymie. Rola wirusów w ewolucji organizmów komórkowych. Wirom człowieka.

<p>Treści programowe. Wykłady⁵</p>	<p>9. Genetyka mikroorganizmów. Co to jest mikroorganizm? Taksony zaliczane do mikroorganizmów. Mikrobiom człowieka. Genomy mikroorganizmów: organizacja przestrzenna, chromatyna Archaea, genom <i>Methanobrevibacter smithii</i>. Genomy bakterii: podział replikonów bakteryjnych, genomy wieloczęściowe, genom <i>Vibrio cholerae</i>. Genomy grzybów: genom <i>Candida</i> Horyzontalny transfer genów u Prokariota: transformacja, transdukcja, koniugacja. Mejoza u grzybów: cykl życiowy, genetyczne podstawy procesów płciowych u <i>Saccharomyces cerevisiae</i>. Genetyczne podstawy patogenności bakterii: rola pili, wyspy patogeniczności. BN</p> <p>10. Cechy ilościowe u człowieka. Zmienność ciągła. Czynniki genetyczne i środowiskowe. Wzrost i kolor skóry jako modelowe cechy ilościowe. Rozkład normalny. Odziedziczalność: metody analizy, wartości dla BMI, snu, wzoru komunikacji w mózgu. QTL: definicja, mapowanie, QTL dla homeostazy i ciśnienia tętniczego, odciski palców. Cechy kognitywistyczne: taksonomia, geny warunkujące zdolności kognitywistyczne, regulacja epigenetyczna zdolności kognitywistycznych, rola transpozonów w uczeniu się: gen Arc, aktywność LINE1 w mózgu. BN</p> <p>*BN: tematyka związana z działalnością naukową</p>
<p>Treści programowe: Ćwiczenia laboratoryjne</p>	<p>Ćwiczenia laboratoryjne: 20 h prowadzonych jako 20 ćwiczeń po 2h.</p> <p>Celem ćwiczeń jest poszerzenie wiedzy wykładowej oraz nabycie umiejętności praktycznych związanych z tematyką omawianą na wykładach, w tym nabycie umiejętności korzystania z baz danych, wykonywania prostych obliczeń i symulacji oraz prostych analiz diagnostycznych.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Kariotyp człowieka: typy prążków, rozpoznawanie prążków. Analiza sprzężeń, obliczanie odległości genetycznej Mapa genetyczna człowieka. Ocena ryzyka genetycznego. Analiza sprzężeń z wykorzystaniem rodowodów. Katalog GWAS. 2. Projekt poznania genomu ludzkiego: mapowanie genomu ludzkiego, hybrydy radiacyjne. Analiza fragmentów restrykcyjnych w rodowodach, identyfikacja wybranych genów. Sekwencjonowanie genomu ludzkiego: metoda Sanger, metody NGS. Składanie DNA: contigi, identyfikacja markerów w obrębie klonów, sporządzanie mapy contigów. Identyfikacja rodzin genowych człowieka. Dziedziczenie mitochondrialne. Odstępstwa od dziedziczenia jednorodzicielskiego. BN 3. Metody analizy transpozonów. Identyfikacja sekwencji transpozonowych w genomie człowieka. Porównanie transpozonów w różnych liniach rozwojowych. Analiza ekspresji sekwencji transpozonowych w stanach chorobowych. Ocena liczby nowych insercji jako odpowiedzi na stres. Poszukiwanie śladów współczesnych insercji w genomie człowieka. BN 4. Wzory ekspresji genów: ekspresja konstytutywna i fakultatywna, indukcja i represja. Zmienność ekspresji genów na poziomie transkrypcji na przykładzie <i>Homo sapiens</i>. Metody izolacji RNA: cDNA, wzbogacanie mRNA. Mikromacierze: technologia, odczyt i analiza danych, zastosowanie w diagnostyce białaczki. RNA-Seq; podstawy, mapy ekspresji. Transkryptom człowieka. BN 5. Kontrola translacji: inicjacja jako etap limitujący efektywność translacji, regulacja na poziomie ORF, identyfikacja uORF w wybranych sekwencjach, choroby związane z zaburzeniami regulacji uORF. Ocena właściwości fizyko-chemicznych białek na podstawie analizy sekwencji in silico (serwer ExPASy). Modelowanie białek. Nauka posługiwania się bazą PDB. Analiza zbieżności wybranej sekwencji białkowej i ocena homologii wybranych białek. Identyfikacja sekwencji prionowych. BN <p>KOLOKWIUM I z zagadnień wykładowych 1-5 oraz ćwiczeń 1-5 (kolokwium po ćwiczeniu 5).</p> <ol style="list-style-type: none"> 6. Genetyka populacyjna i jej znaczenie w badaniach ewolucji człowieka. Populacja biologiczna: ocena wielkości populacji ludzkiej, struktury wiekowej, gęstości, tempa wzrostu. Struktura genetyczna populacji: obliczanie częstości alleli, częstości genotypów, efektywnej liczby alleli w locus. Wykorzystanie prawa Hardy-Weinberga w ocenie ryzyka genetycznego. Zróżnicowanie genetyczne: obliczanie heterozygotyczności w locus, średniej heterozygotyczności w populacji. Zróżnicowanie genetyczne <i>M. tuberculosis</i>. Zróżnicowanie genetyczne populacji ludzkich. Podobieństwo i odległość genetyczna: konstrukcja dendrogramów dla populacji ludzkich, obliczanie czasu dywergencji na podstawie danych molekularnych. Wykonanie prostych analiz sekwencji DNA. BN 7. Selekcja naturalna i sztuczna: znaczenie reprodukcji i zmienności, adaptacja, rozprzestrzenianie się populacji ludzkich. Selekcja na poziomie molekularnym: ślady selekcji w genomie człowieka, efekt hitchhiking. Wartość dostosowawcza: obliczanie dostosowania absolutnego i dostosowania względnego. Wpływ selekcji na częstość genotypów. Zmiana częstości chorób recesywnych pod wpływem selekcji. Wpływ mutacji na populację w zmiennym środowisku. Symulacja rozprzestrzeniania się mutacji. BN 8. Klasyfikacja wirusów: ICTV, Baltimore, klasyfikacja na podstawie materiału genetycznego, Viral Zone. Identyfikacja wirusów: detekcja odpowiedzi immunologicznej, mikroskopia elektronowa, izolacja, techniki molekularne, optymalizacja reakcji PCR. Ewolucja wirusów i ich zróżnicowanie: dryf genetyczny, rekombinacja, szuflowanie segmentów. Pojęcie kwasigatunków. Sporządza nie filogenezy wybranego szczepu na podstawie danych DNA/RNA. Mutacje w populacjach wirusów: tempo mutacji, czynniki wpływające na tempo mutacji, warianty, szacowanie liczby mutantów w ostrej wirerii. Symulacja powstawania mutantów pod wpływem silnej presji selekcyjnej.

<p>Treści programowe: Ćwiczenia laboratoryjne</p>	<p>9. Filogeneza mikroorganizmów: klasyfikacja i pochodzenia Archaea, podział bakterii, pochodzenie grzybów, znaczenie grzybów, mykozy. Zmienność mikroorganizmów: izoniazyd w zwalczaniu gruźlicy, zróżnicowanie szczepów <i>M. tuberculosis</i> na podstawie genu <i>katG</i>. Wykorzystanie rDNA do identyfikacji i analizy zróżnicowania bakterii. Analiza genów rDNA u wybranych gatunków bakterii. Horyzontalny transfer genów u bakterii i jego znaczenie w lekooporności, identyfikacja horyzontalnego transferu na podstawie danych molekularnych. Integron. Transformacja. BN</p> <p>10. Genetyka cech ilościowych: obliczanie wariancji genetycznej i środowiskowej, efektów addytywnych, dominacji, epistazy. Określanie działania genów warunkujących wzrost człowieka. Ocena wariancji genetycznej dla współdziałających loci na podstawie parametrów [d] i [h]. Osobowość jako cecha ilościowa. Odziedziczalność inteligencji. Przewidywanie IQ potomstwa na podstawie IQ rodziców. BN</p> <p>KOLOKWIUM II z zagadnień wykładowych 6-10 oraz ćwiczeń 6-10 (kolokwium po ćwiczeniu 10).</p> <p><i>*BN: tematyka związana z działalnością naukową</i></p>
<p>Treści programowe: Seminarium</p>	<p>Seminarium: 20 h prowadzonych jako 10 spotkań po 2 h.</p> <p>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.</p> <p>1. Seminarium 1:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Jak przygotować dobry wniosek o grant badawczy z Unii Europejskiej? Zasady przygotowywania wniosków o finansowanie badań do programów ramowych UE ze szczególnym uwzględnieniem programów stypendialnych Marie Skłodowska-Curie Action. Elementy wniosku: excellence, impact, implementation. Zasady oceny wniosków: etapy oceny, osiąganie konsensusu. • Zasady sporządzania bibliografii: N-Y system, cytowania w tekście, końcowe przypisy. Elementy publikacji w czasopismach z listy IF. (Prezentacja i omówienie przez prowadzącego zajęcia). • Wybór tematyki prezentacji przygotowywanych przez studentów oraz terminów prezentacji. <p>2. Seminarium 2-10</p> <p>Studenci wybierają temat szczegółowy spośród proponowanych zagadnień.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Ewolucja gatunku <i>Homo sapiens</i>, drogi migracji i pochodzenie populacji ludzkich. Archeogenomika. 2. Uwarunkowania genetyczne i ewolucyjne zdrowego stylu życia. Nutrigenomika. 3. Adaptacja populacji ludzkich do różnych warunków środowiska, w tym do środowisk ekstremalnych (np. wysokie góry). 4. Genom człowieka: struktura, zmienność, sekwencjonowanie. Wykorzystanie danych z sekwencjonowania genomu ludzkiego w diagnostyce chorób oraz ich prewencji. 5. Transkryptom człowieka: struktura, zmienność i wykorzystanie. Choroby związane z zaburzeniami ekspresji genów. 6. Nowoczesne metody molekularne w diagnostyce chorób człowieka. 7. Kultury in vitro, inżynieria embrionalna i komórki macierzyste w terapii chorób genetycznych. 8. Rola szczepionek w zapobieganiu rozprzestrzenianiu się chorób. Wykorzystanie inżynierii genetycznej do produkcji szczepionek. 9. Terapia genowa i jej zastosowanie. Edytowanie genomu ludzkiego. 10. Farmakogenomika: projektowanie leków dostosowanych do genotypu. 11. Metody molekularne w medycynie sądowej. 12. Medycyna personifikowana: korzyści i zagrożenia. 13. Genetyka wybranych chorób dziedzicznych. 14. Genetyka i epidemiologia wybranych patogenów bakteryjnych i wirusowych. 15. Genetyczne podstawy cech ilościowych u człowieka (np. wzrost, IQ, zachowanie). 16. Genetyczne podstawy chorób cywilizacyjnych: nadciśnienie, cukrzyca, otyłość, choroby neurodegeneracyjne. 17. Genetyczne podstawy nowotworów. 18. Struktura i zmienność genetyczna populacji ludzkich. 19. Genetyka w medycynie sportowej.

<p>Metody dydaktyczne:⁶</p>	<p>1. Wykład</p> <ul style="list-style-type: none"> • Wykład informacyjny z wykorzystaniem prezentacji multimedialnej, w tym video. • Wykład problemowy umożliwiający zrozumienie procesów genetycznych, w tym wykonywaniu obliczeń i symulacji. • Wykład konwersatoryjny pozwalający na udział studentów w dyskusji i rozwiązaniu problemów. <p>2. Ćwiczenia laboratoryjne</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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 anotacja genomów, modelowanie efektów mutacji genowych, Metoda eksperymentalna: samodzielne stawianie hipotez, przeprowadzenie eksperymentu, zebranie danych. • Ćwiczenia laboratoryjne, 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. Metoda eksperymentu oraz obserwacji i pomiaru. • Rozwiązywanie zadań i problemów genetycznych, praca samodzielna i grupowa, w tym stoliki eksperckie, analiza SWOT, studium przypadków. • Wykorzystanie narzędzi internetowych do samodzielnego sprawdzania nabytych umiejętności (np. kahoot) <p>3. Seminarium</p> <p>Seminaria prowadzone są metodą dyskusji oksfordzkiej, panelowej oraz okrągłego stołu. Podstawą dyskusji są projekty badawcze przygotowane indywidualnie przez studentów.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Studenci przygotowują indywidualne projekty badawcze według wytycznych programów ramowych Unii Europejskiej ze szczególnym uwzględnieniem stypendiów indywidualnych Marie Skłodowskiej-Curie (MSCA fellowships). • Projekty badawcze są prezentowane na zajęciach w postaci prezentacji multimedialnej założeń przygotowanych projektów badawczych; • W trakcie zajęć ma miejsce dyskusja dotycząca tematyki projektów badawczych. Studenci i prowadzący zadają pytania, wyrażają wątpliwości. Osoba, która projekt przygotowała dyskutuje z prowadzącym oraz kolegami. • Dyskusja nad formą i sposobem prezentacji założeń projektów, poszukiwanie „mocnych” i „słabych” punktów (SWOT). • Na podstawie przeprowadzonej dyskusji student ma możliwość poprawy projektu. Ostateczna wersja jest oceniana na koniec semestru. <p>4. Praca samodzielna</p> <ul style="list-style-type: none"> • Samodzielne rozwiązywanie wybranych problemów na podstawie materiałów zamieszczanych on line (dobrowolne) • Przygotowanie projektów badawczych prezentowanych na seminarium (obowiązkowa)
<p>Rygor zaliczenia, kryteria oceny osiągniętych efektów uczenia się:</p>	<p>Warunkiem zaliczenia przedmiotu jest osiągnięcie wszystkich wymaganych dla przedmiotu efektów uczenia się. Uzyskanie pozytywnych ocen ze wszystkich form zajęć wchodzących w skład przedmiotu jest równoznaczne z jego zaliczeniem i zdobyciem przez studenta przyporządkowanej przedmiotowi liczby punktów ECTS.</p> <p>Warunki zaliczenia poszczególnych form przedmiotu</p> <p>1. Obecności na zajęciach</p> <p>Zgodnie z art. 18, punktem 4 regulaminu studiów w UTH dla studentów pierwszego roku oraz jednolitych studiów magisterskich wykłady i ćwiczenia są obowiązkowe.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Obecność studentów na wykładach stacjonarnych może być kontrolowana w postaci listy obecności. 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. • Obecność na wszystkich ćwiczeniach i seminariach jest obowiązkowa. • Wszystkie nieobecności wynikające z przypadków losowych należy usprawiedliwiać. • W trybie stacjonarnym nieobecności powyżej 20% skutkują przekazaniem informacji do Biura Obsługi Studentów.

Rygor zaliczenia,
kryteria oceny
osiągniętych efektów
uczenia się:

2. Ćwiczenia i wykłady

W celu zaliczenia przedmiotu w należy uzyskać **41 punktów na 80** możliwych do uzyskania. Przyznane punkty można sprawdzać na stronie <https://www.matgen.pl>.

- Punkty w semestrze można uzyskać za kolokwia — maksymalnie 60 punktów (2 x 30 punktów). Kolokwia oparte są na zagadnieniach podanych na końcu każdego wykładu oraz zagadnieniach omawianych na ćwiczeniach. Dаты kolokwiów, tryb (zdalny live, asynchroniczny, stacjonarny) oraz zakres materiału są podane na stronie kursu: <https://www.matgen.pl>.
- Pytania na kolokwium mogą mieć formę:
 - ✓ testu jednokrotnego wyboru,
 - ✓ testu tak/nie,
 - ✓ pytań z luką,
 - ✓ pytań krótkich odpowiedzi,
 - ✓ pytań otwartych, w tym zagadnień do opracowania,
 - ✓ zadań, w tym obliczeniowych.
- Kolokwium jest przeprowadzane za pomocą platformy MS Forms w siedzibie uczelni w obecności prowadzącego.
- W trybie stacjonarnym można uzyskać punkty za aktywność na ćwiczeniach, która obejmuje wykonanie prostych zadań, rozwiązywanie problemów w trakcie ćwiczeń, udział w dyskusji. Zadania punktowane w trakcie ćwiczeń są zaznaczone w protokołach ćwiczeń.
- Punkty można uzyskać za samodzielne, indywidualne i dobrowolne opracowanie wybranych zadań z protokołów. W zależności od trudności lub złożoności zadania można uzyskać **2–5 punktów**. Zadania do ewentualnego samodzielnego rozwiązania w domu zaznaczone są w poszczególnych protokołach ćwiczeń.
- Wszystkie punkty ważą tyle samo. Nie przewiduje się punktów ujemnych. Możliwe jest przekroczenie limitu 80 punktów.

3. Seminarium

- Seminarium polegają na przygotowaniu przez studentów projektów badawczych według wytycznych programów ramowych Unii Europejskiej.
- 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.
- Wybór tematów seminariów oraz dat ich wygłaszania powinien nastąpić podczas pierwszych zajęć. Lista z prelegentami, datami wystąpień i tematami powinna być dostarczana najpóźniej do następnych zajęć.
- Projekty są przygotowywane indywidualnie. Każda osoba jest 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.
- Projekty są prezentowane w trakcie seminarium i poddane dyskusji grupy. Wnioski z dyskusji mogą zostać uwzględnione w poprawie projektu. Poprawiony projekt opisany jako „wersja ostateczna” należy przesłać prowadzącemu do końca semestru. Ostateczna data jest podana na stronie kursu (<https://www.matgen.pl>) i zależy od organizacji roku akademickiego.
- Ostateczne wersje projektów są oceniane przez prowadzącego pod kątem jakości opisu proponowanych badań, zastosowanych podejść badawczych oraz wykorzystania badań i ich zaplanowania.
- Każdy projekt powinien zawierać następujące elementy:
 - a) Tytuł: 5 punktów.
 - b) Przegląd literatury, opis problemu, hipotezy badawcze: 10 punktów.
 - c) Cele badań: 5 punktów.
 - d) Opis metodologii badań: 10 punktów.
 - e) Znaczenie projektu dla badacza oraz dla jednostki, w tym współpraca z jednostkami zewnętrznymi, znaczenie badań dla społeczeństwa: 10 punktów.
 - f) Sposób prezentowania wyników badań w środowisku naukowym (np. publikacje, repozytoria) oraz wśród niespecjalistów (np. Noce naukowców, festiwale nauki): 5 punktów.
 - g) Plan pracy uwzględniający podział zadań oraz harmonogram czasowy w postaci wykresu: 10 punktów.
 - h) Zarządzanie projektem, w tym monitorowanie efektów projektu: 5 punktów.
 - i) Analiza ryzyka oraz plany awaryjne: 10 p.
 - j) Literatura: 10 punktów
 - ✓ W tekście literaturę należy cytować według systemu harwardzkiego N-Y (name year)
 - ✓ Na końcu projektu należy przedstawić spis wykorzystanej literatury zgodny z systemem N-Y.

Rygor zaliczenia, kryteria oceny osiągniętych efektów uczenia się:	<p>4. Egzamin</p> <p>Przedmiot kończy się egzaminem. Uzyskanie oceny pozytywnej z ćwiczeń i seminariów w semestrze jest warunkiem koniecznym przystąpienia do egzaminu.</p> <ul style="list-style-type: none"> Egzamin ma formę pisemną. Przeprowadzany jest przy pomocy MS Forms w siedzibie uczelni w obecności prowadzącego. Maksymalna liczba punktów za egzamin wynosi 50. Pytania egzaminacyjne są opracowywane w oparciu o materiały wykładowe i ćwiczeniowe. Mogą one mieć formę: <ul style="list-style-type: none"> ✓ testu jednokrotnego wyboru, ✓ testu tak/nie, ✓ testu prawda/fałsz; ✓ pytań krótkiej odpowiedzi; ✓ pytań z luką, ✓ pytań otwartych, w tym zagadnień do opracowania; ✓ analizy wypowiedzi lub problemów; ✓ zadań obliczeniowych; Przy każdym pytaniu podana jest maksymalna liczba punktów. Prawidłowe odpowiedzi i uwagi są wpisywane w MS Forms. Studenci mają dostęp do poprawionych prac za pomocą tego samego linka, który został wykorzystany do napisania egzaminu. Punkty z ćwiczeń ponad 80 są doliczane do punktacji z egzaminu. Ostateczna punktacja wraz z oceną z egzaminu publikowana jest na stronie kursu w postaci zanonimizowanej. Nie przewiduje się terminu zerowego. <p>5. W trakcie trwania kursu studenci mają na bieżąco dostęp do punktacji, która jest udostępniana na stronie kursu: https://www.matgen.pl. Aktualizacja odbywa się raz w tygodniu po zakończeniu cyklu zajęć.</p>			
Sposób obliczania oceny końcowej:	<p>Sposób obliczenia oceny końcowej (dokładnej) z przedmiotu uwzględniający wszystkie jego formy określony został w Regulaminie studiów (§37-40). Ocena dokładna obliczana jest w systemie Wirtualnej Uczelni na podstawie ocen uzyskanych z poszczególnych form przedmiotu.</p> <p>Skala ocen dla poszczególnych form zajęć uwzględnianych w obliczeniu oceny dokładnej.</p>			
	Zaliczenie wykładów + ćwiczenia (liczba punktów, ocena):		Seminarium (liczba punktów, ocena):	
	<ul style="list-style-type: none"> 48-55: 56-63: 64-71: 72-76: 77-80: 	<ul style="list-style-type: none"> 3,0 (dostateczny) 3,5 (dostateczny plus) 4,0 (dobry) 4,5 (dobry plus) 5,0 (bardzo dobry) 	<ul style="list-style-type: none"> 50-59: 60-65: 66-70: 71-75: 76-80 	<ul style="list-style-type: none"> 3,0 (dostateczny) 3,5 (dostateczny plus) 4,0 (dobry) 4,5 (dobry plus) 5,0 (bardzo dobry)
	Egzamin (liczba punktów, ocena):			
	<ul style="list-style-type: none"> 35-39: 40-43: 44-46: 47-48: 49-50 		<ul style="list-style-type: none"> 3,0 (dostateczny) 3,5 (dostateczny plus) 4,0 (dobry) 4,5 (dobry plus) 5,0 (bardzo dobry) 	

Efekty uczenia się dla przedmiotu w odniesieniu do efektów kierunkowych i formy zajęć ⁷				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) i stopień osiągnięcia	Forma zajęć	Forma weryfikacji (zaliczeń)	Metody sprawdzania i oceny
W1	<i>Zna mechanizmy regulacji translacji i degradacji mRNA, zna typy modyfikacji potranslacyjnych białek oraz wpływ zaburzeń w modyfikacji na powstawanie chorób.</i>	B.W12 ++	Wykład 5 Ćwiczenie 5	Zaliczenie Egzamin pisemny Praca domowa	Test, sprawdzenie znajomości metod identyfikacji modyfikacji potranslacyjnych w bazie ExPasy..
W2	<i>Zna strukturę i funkcję genomu jądrowego i mitochondrialnego człowieka. Rozumie osiągnięcia projektu sekwencjonowania genomu ludzkiego w poznawaniu mechanizmów prowadzących do chorób człowieka. Rozumie znaczenie eccDNA.</i>	B.W14 +++ C.W9 +++	Wykład 2 Seminarium 2-10	Zaliczenie Egzamin pisemny Praca domowa	Test, odczyt sekwencji, złożenie kilku sekwencji, korelacja chorób ze zmianami na poziomie DNA.
W3	<i>Zna podział i budowę elementów ruchomych oraz rozumie ich rolę w ewolucji człowieka oraz procesach fizjologicznych, w tym w powstawaniu odpowiedzi immunologicznej. Rozumie znaczenie transpozonów w powstawaniu chorób genetycznych. Zna pojęcie retrogenów i metody ich diagnostyki.</i>		Wykład 3	Zaliczenie Egzamin pisemny Praca domowa	Test, identyfikacja sekwencji transpozonowych w genomie, szacowanie częstości insercji.
W4	<i>Zna mechanizmy regulacji ekspresji genów u Pro i Eukariota na poziomie transkrypcji. Rozumie znaczenie czynników transkrypcyjnych, opisuje transkryptom człowieka.</i>	B.W14 +++	Wykład 4 Ćwiczenie 4	Zaliczenie Egzamin pisemny Praca domowa	Test, identyfikacja regulacji pozytywnej i negatywnej, opis regulacji potranskrypcyjnej dla wybranych genów.
W5	<i>Zna podstawowe metody informatyczne i statystyczne stosowane w genetyce molekularnej oraz w analizie cech ilościowych.</i>	B.W26 ++	Wykłady 1, 2, 3, 4, 5, 10 Ćwiczenia 2, 3, 4, 5, 10	Zaliczenie Egzamin pisemny Praca domowa	Test, zadania sprawdzające znajomość parametrów genetycznych i narzędzi BLAST, CLUSTAL, MODELLER
W6	<i>Zna metody statystyczne i stosowane w genetyce populacyjnej i w konstrukcji drzew filogenetycznych.</i>	B.W27 +++	Wykłady 6, 7	Zaliczenie Egzamin pisemny Praca domowa	Test, interpretacja parametrów populacyjnych, interpretacja drzew filogenetycznych.
W7	<i>Zna zasady planowania doświadczeń z zakresu genetyki, rozumie zasady konstruowania projektów badawczych i publikacji naukowych.</i>	B.W29 +++	Seminarium 1-20	Zaliczenie	Przygotowanie i prezentacja indywidualnego projektu badawczego.
W8	<i>Zna zasady dziedziczenia cech u człowieka, rozumie znaczenie sprzężenia genów oraz zna metody badawcze identyfikujące sprzężenia genów. Zna molekularne podłoże determinacji płci.</i>	C.W1 +++ C.W2 +++	Wykład 1	Zaliczenie Egzamin pisemny Praca domowa	Test, rozwiązywanie zadań genetycznych, znajomość mapy genetycznej i grup sprzężeń.
W9	<i>Zna prawidłowy kariotyp człowieka oraz sposoby zapisu zmian w kariotypie. Zna metody cytogenetyczne identyfikujące aberracje chromosomowe.</i>	C.W3 +++ C.W7 ++	Wykład 1 Ćwiczenie 1	Zaliczenie Egzamin pisemny Praca domowa	Test, odczyt kariotypu, znajomość metod cytogenetycznych.

Efekty uczenia się dla przedmiotu w odniesieniu do efektów kierunkowych i formy zajęć ⁷				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) i stopień osiągnięcia	Forma zajęć	Forma weryfikacji (zaliczeń)	Metody sprawdzania i oceny
W10	<i>Rozumie pojęcie zmienności ciągłej oraz wpływu czynników genetycznych i środowiskowych na fenotyp człowieka. Rozumie pojęcie interakcji genotypowo-środowiskowej. Rozumie różne typy współdziałania genów w dziedziczenie cech ilościowych. Zna pojęcie QTL.</i>	C.W5 +++	Wykład 10	Zaliczenie Egzamin pisemny Praca domowa	Test, zadania na dziedziczenie cech ilościowych, znajomość odziedziczalności, identyfikacja QTL na mapie.
W11	<i>Zna metody oceny zróżnicowania genetycznego oraz pojęcie populacji mendlowskiej. Rozumie wpływ selekcji i mutacji oraz procesów losowych na zmianę częstości alleli i na równowagę populacji.</i>	C.W8 +++	Wykład 6, 7	Zaliczenie Egzamin pisemny Praca domowa	Test, określanie struktury genetycznej populacji, określanie równowagi Hardy-Weinberga, ocena wpływu selekcji na strukturę populacji.
W12	<i>Zna znaczenie horyzontalnego transferu genów w ewolucji wirusów i mikroorganizmów. Rozumie znaczenie presji selekcyjnej w powstawaniu lekooporności, w tym wielolekooporności, MDR.</i>	C.W11 +++ C.W40 +++	Wykład 8, 9	Zaliczenie Egzamin pisemny Praca domowa	Test, identyfikacja mutacji warunkujących lekooporność, analiza szczepów <i>M. tuberculosis</i> .
W13	<i>Zna mechanizmy ewolucji wirusów i mikroorganizmów, metody śledzenia ich rozprzestrzania się oraz rozumie wpływ procesów populacyjno-genetycznych na ich epidemiologię.</i>	C.W13 +++	Wykład 8, 9	Zaliczenie Egzamin pisemny Praca domowa	Test, analiza dendrogramów, identyfikacja, identyfikacja wysp patogeniczności.
W14	<i>Zna metody terapii genowej, w tym edytowanie genów.</i>	C.W40 ++	Seminarium 2-10	Zaliczenie	Prezentacja projektu badawczego i dyskusja.
U1	<i>Potrafi wyszukiwać informacje o sekwencjach i genetycznych uwarunkowaniach chorób w bazach danych. Potrafi wykorzystywać narzędzia dostępne w bazach danych do wyszukiwania i analizowania wyników.</i>	B.U10 ++	Ćwiczenia 1, 2, 3, 5, 8, 9	Zaliczenie	Konstrukcja contigów, mapy genetycznej, wyszukiwanie i analiza danych w NCBI, OMIM, ExPaSy
U2	<i>Potrafi dokonać podziału zmienności całkowitej, obliczyć parametry genetyczne i na ich podstawie zidentyfikować typ współdziałania genów. Potrafić wykorzystać funkcję LOD do określenia położenia QTL na mapie genetycznej.</i>	B.U11 ++	Ćwiczenia 10	Zaliczenie	Naniesienie QTL na mapę, obliczenie parametrów [d], [i], [l], [j]. Obliczenie odziedziczalności.
U3	<i>Wykorzystuje metaanalizy w projektowaniu własnych badań. Potrafi przygotować prostą publikację na bazie metaanaliz.</i>		Seminarium 2-10	Zaliczenie	Prezentacja projektu badawczego i dyskusja.
U4	<i>Rozróżnia kliniczne badania randomizowane od badań eksperymentalnych w układzie bloków kompletnie randomizowanych.</i>	B.U12 ++	Seminarium 2-10	Zaliczenie	Prezentacja projektu badawczego i dyskusja.

Efekty uczenia się dla przedmiotu w odniesieniu do efektów kierunkowych i formy zajęć ⁷				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) i stopień osiągnięcia	Forma zajęć	Forma weryfikacji (zaliczeń)	Metody sprawdzania i oceny
U5	Potrafi zaplanować eksperyment genetyczny, dokonać analizy wyników i wyciągnąć wnioski.	B.U13 +++	Seminarium 2-10	Zaliczenie	Prezentacja projektu badawczego i dyskusja.
U6	Potrafi analizować krzyżówki genetyczne, sporządzać rodowody, szacować ryzyko chorób na podstawie rodowodów, częstości alleli w populacji oraz danych molekularnych. Potrafi rozróżniać cechy i choroby uwarunkowane jedynogenowo od cech dziedziczonych ilościowo.	C.U1 +++ C.U2 ++	Ćwiczenie 1, 2, 6, 7, 10	Zaliczenie	Rozwiązanie krzyżówek, odczyt SNP, sporządzanie rodowodów, obliczanie ryzyka genetycznego.
U7	Potrafi odczytywać i zapisywać kariotypy, analizować kariogram oraz zalecać stosowanie odpowiednich metod cytogenetycznych do identyfikacji aberracji.	C.U2 ++ C.U4 +++	Ćwiczenie 1	Zaliczenie	Sporządzanie kariotypów. Odczyt danych cytogenetycznych.
U8	Potrafi przewidywać ryzyko pojawienia się chorób genetycznych na podstawie znajomości sekwencji genomu rodziców oraz pochodzenia populacyjnego. Potrafi identyfikować retrogeny oraz zagrożenia związane z elementami ruchomymi.	C.U2 ++ C.U3 +++ C.U5 +++	Ćwiczenie 2, 3, 6, 7	Zaliczenie	Analiza wybranych sekwencji pod kątem występowania SNP, analiza nowych insercji.
U9	Potrafi identyfikować schorzenia związane z zaburzeniami ekspresji genów, analizować wyniki mikromacierzy i RNAseq, oceniać prawdopodobieństwo ujawnienia się zmian w potomstwie i wnioskować o konieczności molekularnych badań prenatalnych.		Ćwiczenie 4, 5	Zaliczenie	Analiza mikromacierzy i wyników RNAseq. Ocena ryzyka choroby.
U10	Potrafi identyfikować molekularnie wirusy i mikroorganizmy oraz śledzić drogi ich rozprzestrzeniania. Potrafi przewidywać ich ewolucję w kierunku wzrostu patogeniczności.	C.U6 ++	Ćwiczenie 8, 9	Zaliczenie	Przygotowanie reakcji PCR specyficznej dla wybranych patogenów.
U11	Potrafi wykorzystać programy międzynarodowe, w tym UE do podnoszenia kwalifikacji.	D.U16 ++	Seminarium 1-10	Zaliczenie	Prezentacja projektu badawczego i dyskusja.
U12	Potrafi oceniać wiarygodność publikowanych danych genetycznych, prawidłowość zastosowanych metod oraz wyciągniętych wniosków w publikacjach w j. polskim i angielskim.	D.U17 ++	Seminarium 1-10	Zaliczenie	Prezentacja projektu badawczego i dyskusja.
K1	Zadaje precyzyjne pytania służące poszerzeniu własnego zasobu informacji lub znalezieniu słabych punktów rozumowania.	K.K5 +++	Wykłady Ćwiczenia Seminarium	Ocena ustna przez grupę przy pomocy prowadzącego.	Samoocena (SWOT), swobodna wypowiedź grupy, podsumowanie.
K2	Poszukuje różnorodnych źródeł informacji, dostrzega nieścisłości oraz zabiegi erystyczne, odróżnia fakty od reklamy, jest gotów do własnej, obiektywnej oceny źródeł.	K.K7 +++	Wykłady Ćwiczenia Seminarium	Ocena ustna przez grupę przy pomocy prowadzącego.	Samoocena (SWOT), swobodna wypowiedź grupy, podsumowanie.
K3	Potrafi dostosować swój język oraz metody do przekazywania informacji specjalistom, niespecjalistom oraz grupom interesu.	K.K12 +++	Seminarium	Ocena ustna przez grupę przy pomocy prowadzącego	Samoocena (SWOT), swobodna wypowiedź grupy, podsumowanie.

Literatura i pomoce naukowe⁸

Literatura podstawowa

1. Brown T.A. 2019. *Genomy*. Wyd. 3. Warszawa: PWN.
2. Drewa G., Ferenc T. (red.), 2018. *Choroby genetyczne*. Wrocław: Edra Urban & Partner.
3. Polok K.: *Genetyka i ewolucja. Zadania i problemy*. Wyd. SQL Olsztyn 2010. Wersja elektroniczna 2011. Dostęp: <https://zenodo.org/record/1254549>.
4. Polok K. Zieliński R. 2022. *Materiały z genetyki dla studentów kierunku lekarskiego*. Matgen.pl. Dostęp: <https://www.matgen.pl/P5%20Lekarski.html> (Materiały na bieżąco uaktualniane)
5. Węgleński P. 2020. *Genetyka molekularna*. PWN. Wydanie 6. Warszawa: PWN. (chyba nie zamówiono)

Literatura uzupełniająca

1. *Human Molecular Genetics*. Oxford: Oxford University Press. Dostęp: <https://academic.oup.com/hmg>
2. *Science Europe*. 2022. *EU Framework Programmes – Horizon Europe*. Dostęp: <https://www.scienceeurope.org/our-priorities/eu-framework-programmes/>

Inne pomoce naukowe

1. ExPaSy. *Bioinformatics Resource Portal*. Baza danych. Dostęp: <https://www.expasy.org>
2. NCBI. *National Centre for Biotechnology Information*. Baza danych. Dostęp: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov>
3. OMIM: *Online Mendelian Inheritance in Man*. Baza danych. Dostęp: <https://www.omim.org/>
4. PDB. 2022. *Protein Data Bank*

Nakład pracy studenta potrzebny do osiągnięcia zakładanych efektów uczenia się – bilans punktów ECTS

Udział w zajęciach, aktywność	Obciążenie studenta [h]		
	Inne godz. Kontaktowe (IGK)	Praca własna studenta: zajęcia bez nauczyciela (ZBN)	Zajęcia dydaktyczne
Udział w wykładzie			20 h
Udział w ćwiczeniach laboratoryjnych	-	-	20 h
Udział w seminarium			20 h
Udział w konsultacjach	10 h	-	-
Przygotowanie się do wykładów/ćwiczeń/seminariów/ Przygotowanie do zaliczenia/egzaminu	-	80 h	-
Sumaryczne obciążenie pracą studenta	10 h/ 0,3 ECTS	80 h/ 2,7 ECTS	60 h/ 2,0 ECTS
Punkty ECTS za przedmiot	5 ECTS ¹⁰		

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.
- Mail dedykowany kontaktom ze studentami, w tym przysyłaniu prac: polokkornelia@gmail.com