

Kierunek studiów, rok i kod obszaru efektów kształcenia	Pielęgniarstwo rok akademicki 2019/2020, studia I stopnia, OM1												
Kod przedmiotu	K -kierunkowy /P -podstawowy /					Rodzaj studiów: I stopnia				Stacjonarne			
Nazwa przedmiotu, jego statut i powiązanie obszarowymi efektami kształcenia	obowiązkowy/  GENETYKA  P6S_WG, P6S_WK, P6S_UK,P6S_UW,P6S_UO, P6S_KR												
Grupa zajęć, w ramach których osiąga się szczegółowe efekty uczenia się	A. Nauki podstawowe												
Jednostka prowadząca	Wydział Profilaktyki i Zdrowia												
Rok, semestr, formy zajęć i liczba godzin	Rok	Semestr	Ogółem liczba godzin	Forma zaliczenia	Formy zajęć					Punkty ECTS :2			
	I	2	45	Z/O									
					wykład	Zajęcia praktyczne	Seminarium	Samokształcenie	Praktyka zawodowa	Godziny kontaktowe	Zajęcia praktyczne	Praktyka zawodowa	Praca własna studenta
					20		10	15		1,5			0,5
Kierownik i realizatorzy	Osoba prowadząca przedmiot:												
Szacowane nakłady pracy w ECTS	- uzupełnianie notatek z wykładów -10% - przygotowanie teoretyczne - 10% - przygotowanie i przedstawienie prezentacji -10% - przygotowanie do testu -10% - ilość godz. pracy studenta z nauczycielem 60%												
Założenia i cele przedmiotu	Cele: 1. Zapoznanie studentów z podstawami genetyki, embriologii, cytofizjologii, immunologii. 2. Wyjaśnienie patogenyzy najczęstszych chorób genetycznych i wad wrodzonych umożliwiających zrozumienie zasad dziedziczenia cech człowieka i mechanizmów rozwoju anomalii.												
Macierz efektów kształcenia dla modułu/przedmiotu kształcenia w odniesieniu oraz metod weryfikacji zamierzonych efektów kształcenia oraz formy realizacji zajęć:													
Numer efektu kształcenia przedmiotowego	Numer efektu kształcenia kierunkowego	Po ukończeniu modułu/przedmiotu student zna/rozumie/potrafi:							Metody weryfikacji osiągnięcia zamierzonych efektów kształcenia		Forma zajęć dydaktycznych		
W zakresie wiedzy absolwent zna i rozumie:													
W1	A.W9.	uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh;							Sprawdzian ustny/pisemny		W, Sk		

W2	A.W10.	problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie;	Sprawdzian ustny/pisemny	W, Sk
W3	A.W11.	budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenyzy;	Sprawdzian ustny/pisemny	W, Sk
W4	A.W12	zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej	Sprawdzian ustny/pisemny	W, Sk
W zakresie umiejętności absolwent potrafi:				
U1	A.U3.	szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych;	Sprawdzian ustny/pisemny	W, Sk
U2	A.U4.	wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób;	Sprawdzian ustny/pisemny	W, Sk
W zakresie kompetencji społecznych absolwent jest gotów do:				
K1	K7	dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych	Sprawdzian ustny/pisemny	W, Sk
Program przedmiotu	W załączeniu (szczegółowy program kształcenia na odrębnych stronach: tematyka wykładów, liczba godzin, ćwiczeń, seminariów, samokształcenia. Dla samokształcenia dodatkowo wpisać cele i metody jego realizacji, np. przygotowanie raportu, sprawozdania, eseju, prezentacji multimedialnej.)			
Proszę oznaczyć krzyżykami w skali 1-3 jak powyższe efekty są osiąmane na zajęciach w dziedzinie wiedzy, umiejętności i postaw; Wiedza + + + Umiejętności + + + Postawy + +				
Forma i warunki zaliczenia:	Obecność na zajęciach, aktywny udział w zajęciach, systematyczne przygotowanie do zajęć, aktywny udział w dyskusji, pozytywny wynik zaliczenia końcowego Zaliczenie końcowe/Ocena			
	wykład, wykład konwersatoryjny, dyskusja			
Metody weryfikacji osiągnięcia zamierzonych efektów kształcenia	Metody weryfikacji efektów kształcenia w zakresie wiedzy: 1. Sprawdzian pisemny (test wielokrotnego wyboru; pytania otwarte) 2. Ocena aktywności studenta podczas zajęć 3. Ocena przygotowania do zajęć Metody weryfikacji efektów kształcenia w zakresie umiejętności: 1. zaliczenie poszczególnych zadań 2. ocena przedstawionego referatu Metody weryfikacji efektów kształcenia w zakresie kompetencji społecznych 1. Przedłużona obserwacja przez nauczyciela prowadzącego 2. Samoocena studenta			
Literatura podstawowa i uzupełniająca	Literatura podstawowa: 1. Bał J., Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. PWN, Warszawa 2006. 2. Drewa G., Ferenc T.: Podstawy genetyki dla studentów i lekarzy. Wyd. Urban & Partner, Wrocław 2003. 3. Connor J.M., Fergusson – Smith M.A.: Podstawy genetyki klinicznej. Wyd. PZWL, Warszawa 2000 4. Brown T.A.: Genomy. PWN, Warszawa 2001			
	Literatura uzupełniająca:			
	1. Boczkowski K.: Zarys genetyki medycznej. Wyd. PZWL, Warszawa 1990. 2. Węgliński P. (red): Genetyka molekularna. Wyd. PWN, Warszawa 2006.			
Wymagania dotyczące pomocy dydaktycznych: rzutnik multimedialny, laptop				
Warunki wstępne: Student powinien posiadać wiedzę z zakresu anatomii, fizjologii, biochemii, patologii				
Ocena	Kryteria zaliczenia przedmiotu			
Bardzo dobra (5,0)	Zrozumienie tematu i pełna jego realizacja, wykorzystanie materiałów pomocniczych. Odpowiedź na wszystkie zadawane pytania (92,5-100%)			
Ponad dobra (4,5)	Zrozumienie omawianego tematu i pełna jego realizacja. Poprawna merytorycznie odpowiedź na większość pytań (85,5-92%) Wypowiedź na ogół uporządkowana i spójna. Przestrzeganie zasad poprawnego mówienia,			
Dobra (4,0)	Omówienie tematu w sposób poprawny ale niepogłębiony. Poprawna merytorycznie odpowiedź na pytania zawarte w zestawie pytań (76,5-84%). Nieliczne błędy w zakresie posługiwania się pojęciami			
Dość dobra (3,5)	Poprawna merytorycznie ale niepełna odpowiedź na pytania zawarte w zestawie pytań (68,5-76%). Pojedyncze błędy w zakresie posługiwania się pojęciami. Wystarczające słownictwo.			
Dostateczna (3,0)	Wypowiedź spłycona, drugorzędne błędy rzeczowe. Poprawna merytorycznie ale niepełna odpowiedź na pytania zawarte w zestawie pytań (60-68%). Kilka błędów w zakresie posługiwania się pojęciami.			

dr n biol. Maria Florek-Kamionka

podpis autora

## GENETYKA

Wykład: 20 godz.

Seminarium: 10 godz.

Samokształcenie: 15 godz.

Osoba prowadząca: dr n biol Maria Florek-Kamionka

1. Odkrycia naukowe: genetyka wszechczasów. Właściwości i pojęcie życia. Poziomy organizacji życia.
2. Jądro komórkowe – budowa i funkcje.
3. Kwasy nukleinowe. Budowa biochemiczna DNA i RNA. Struktura hierarchiczna DNA. Replikacja. Transkrypcja. Translacja.
4. Budowa i rodzaje chromosomów. Kariotyp człowieka.
5. Genom. Metody badania genomu. Techniki analizy DNA.
6. Cykl życiowy komórki. Regulatory cyklu komórkowego.
7. Podstawowe reguły dziedziczenia. Elementy genetyki klasycznej - prawa Mendla, Morgana.
8. Dziedziczenie cech autosomalnych i sprzężonych z płcią.
9. Dziedziczenie wieloczynnikowe u człowieka. Dziedziczenie pozajądrowe.
10. Mutacje genowe, chromosomowe i genomowe. Czynniki mutagenne
11. Choroby genetyczne dziedziczone i nabyte.
12. Genetyczne choroby metaboliczne – charakterystyka, leczenie.
13. Rzadkie choroby genetyczne.
14. Podłoże molekularne nowotworów. Cechy komórek nowotworowych. Podział nowotworów.
15. Regulacja ekspresji genów, epigenetyka.
16. Środowisko a zmienność organizmu. Ekogenetyka i farmakogenetyka.
17. Immunogenetyka. Elementy układu odpornościowego. Antygeny i przeciwciała. Typy odpowiedzi immunologicznej: komórkowa i humoralna. Wrodzone i nabyte choroby układu odpornościowego. Układ HLA.
18. Elementy embriologii, cytofizjologii i immunologii. Gametogeneza: spermatogeneza, oogeneza. Zapłodnienie. Rozwój embrionalny. Genomowy imprinting. Diagnostyka prenatalna.
19. Zastosowanie genetyki w transplantologii, sądownictwie i hodowli.
20. Nowoczesne techniki stosowane w badaniach.
21. Inżynieria genetyczna. Nowoczesne szczepionki DNA.

### Samokształcenie

#### Cele

1. Utrwalenie wiadomości pozwalające na opisanie budowy chromosomów oraz molekularnego podłoża mutagenyzy i profili metabolicznych narządów;
2. Wykorzystanie wiedzy na temat chorób uwarunkowanych genetycznie w profilaktyce nowotworów oraz diagnostyce prenatalnej
3. Systematyczne wzbogacanie wiedzy zawodowej i kształtowanie umiejętności

#### Treści

Opracowanie eseju lub prezentacji multimedialnej na temat:

1. Rola i znaczenie genetyki we współczesnej medycynie.
2. Testy genetyczne.
3. Cytogenetyka wczoraj i dziś.
4. Organizmy transgeniczne – genetycznie modyfikowane.
5. Inżynieria genetyczna.
6. Przeszczepy.
7. Choroby nowotworowe. Profilaktyka, leczenie, perspektywy.
8. Choroby prionowe.