

KARTA PRZEDMIOTU (sylabus)

Nazwa przedmiotu: GENETYKA		2 ECTS
		kod ECTS
		S/1PIEL-O-GEN_I
Kierunek studiów: Pielęgniarstwo	Profil: praktyczny	
Semestr studiów: I	Ścieżka kształcenia: -	
Forma studiów: studia stacjonarne/ studia niestacjonarne	Stopień: studia I stopnia	
Status przedmiotu: obligatoryjny	Język wykładowy: polski	
Grupa zajęć: A. Nauki podstawowe	Formy weryfikacji osiągnięć studenta: zaliczenie na ocenę	
Forma zajęć:	Sposób realizacji zajęć:	
wykład	sala dydaktyczna	
seminarium	sala dydaktyczna	
Metody nauczania: <i>wykład z prezentacją multimedialną, burza mózgów, klasyczna metoda problemowa, uczenie się przez odkrywanie</i>		
Całkowity nakład pracy studenta potrzebny do osiągnięcia efektów uczenia się w godzinach oraz punktach ECTS:		
Ogółem		S/NS
50 h		2 ECTS
- w tym liczba punktów ECTS za godziny kontaktowe z bezpośrednim udziałem nauczyciela akademickiego lub innej osoby prowadzącej zajęcia		1,6 ECTS
- w tym liczba punktów ECTS za godziny realizowane w formie samodzielnej pracy studenta		0,4 ECTS
- w tym liczba punktów ECTS za godziny kontaktowe kształtujące umiejętności praktyczne studenta		0 ECTS
Cele i założenia przedmiotu:		
1. <i>Zapoznanie studenta ze stanem wiedzy i osiągnięciami z zakresu genetyki klinicznej i molekularnej.</i>		
2. <i>Nabycie przez studenta niezbędnej wiedzy i umiejętności pozwalającej w dalszym toku nauki na ocenę wpływu zarówno czynników genetycznych, jak i środowiskowych na patogenезę chorób uwarunkowanych monogenowo, wieloczynnikowo, aberracji chromosomowych oraz bloków metabolicznych.</i>		
3. <i>Omówienie podstaw poradnictwa i opieki genetycznej w Polsce.</i>		
Wymagania wstępne:		
1. <i>Wiedza z zakresu biologii (nauki o człowieku) na poziomie szkoły średniej.</i>		
Wymagania formalne/ podstawa do uzyskania pozytywnej oceny końcowej:		
a) <u>Dotyczy wykładu:</u> P4 – zaliczenie na ocenę – test jednokrotnego wyboru składający się z 20 pytań (każda prawidłowa odpowiedź to +1 pkt);		
b) <u>Dotyczy seminarium:</u> Warunkiem uzyskania pozytywnej oceny jest 100% frekwencja. Dopuszcza się możliwość usprawiedliwienia nieobecności na podstawie zaświadczenia lekarskiego, które należy przedłożyć do osoby odpowiedzialnej za przedmiot w ciągu 7 dni od dnia wystąpienia nieobecności. W ramach nieobecności nieusprawiedliwionych należy: odrobić daną jednostkę zajęć z inną grupą seminaryjną (o ile jest to możliwe) lub samodzielnie nabyć efekty uczenia się, które będą indywidualnie weryfikowane przez prowadzącego.		
F5 + F6 – w ramach seminariów ocenie podlega aktywność studenta, co przekłada się również na poprawność realizowanych ćwiczeń (w tym obliczeń) oraz rzetelność udzielanych odpowiedzi na zadane przez prowadzącego pytania – ostatecznie ocena z seminariów stanowi średnią ocen zdobytych w czasie semestru (P3)		
Treści programowe dla I semestru nauki:		

W - wykład:			
Wprowadzenie do genetyki: Budowa i właściwości kwasów nukleinowych. Budowa chromosomów i chromatyny. Cykl komórkowy. Mitoza, mejoza. Znaczenie tych procesów dla funkcjonowania organizmu człowieka.			
Genom człowieka. Organizacja genomu człowieka. Regulacja ekspresji genów. Rekombinacje i mutacje. DNA mitochondrialne: budowa, sposób dziedziczenia, mutacje. Wpływ rodzaju mutacji na zdrowie człowieka i wybrane choroby.			
Epigenetyczna regulacja ekspresji genów. Związek pomiędzy zaburzeniami epigenomu a wybranymi chorobami człowieka. Zmiany w epigenomie zachodzące pod wpływem stylu życia i ich wpływ na zdrowie człowieka.			
Genetyka nowotworów: mutacja somatyczna, protoonkogeny, onkogeny i geny supresorowe, podstawy systemu napraw DNA. Nowotwory dziedziczne.			
Techniki molekularne stosowane w diagnostyce medycznej. DNA i RNA jako materiał diagnostyczny. Pobieranie próbek do izolacji kwasów nukleinowych, ich przechowywanie i transport.			
Przyszłość genetyki medycznej – terapie genowe i CAR-T. Genetyka i medycyna spersonalizowana.			
S – seminaria:			
Podstawy genetyki klasycznej człowieka: dziedziczenie autosomalne i sprzężone z płcią, dominujące i recesywne. Uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh.			
Charakterystyka wybranych chorób jednogennych. Ćwiczenia z podstaw analizy rodowodu i krzyżówek genetycznych.			
Dziedziczenie wieloczynnikowe wybranych chorób i cech człowieka. Interakcje pomiędzy genami a środowiskiem.			
Determinacja i zróżnicowanie płci człowieka: zaburzenia rozwoju płci (DSD – disorders in sexual development), genetyczne uwarunkowania zaburzeń – aberracje chromosomów płciowych, mutacje jednogenne.			
Charakterystyka chorób spowodowanych liczbowymi i strukturalnymi aberracjami chromosomów. Wybrane elementy cytogenetyki klinicznej.			
Diagnostyka prenatalna i postnatalna. Testy genetyczne i badania przesiewowe. Analiza molekularna DNA. Rozwój diagnostyki molekularnej i związane z tym wyzwania.			
Dysmorfologia, podstawy oceny fenotypu, opis konsultacji genetycznych. Praktyczne rozpoznawanie chorób genetycznych na podstawie obrazu klinicznego i wyników badań genetycznych – wybrane przykłady.			
Zasady postępowania z pacjentem chorym na chorobę genetyczną. Poradnictwo genetyczne w Polsce.			
Problemy etyczne, prawne i społeczne w genetyce człowieka.			
Macierz efektów uczenia się dla przedmiotu w odniesieniu do metod weryfikacji zamierzonych efektów uczenia się oraz szczegółowych efektów uczenia się właściwych dla kierunku			
Nr efektu	Student, który zaliczył przedmiot:	Kod efektu dla kierunku studiów	Sposób weryfikacji efektu uczenia się
Efekt uczenia się – WIEDZA – zna i rozumie:			
01	budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenyzy.	A.W11*	F5, F6, P4
02	mechanizmy i zasady dziedziczenia, w tym również genetyczne i środowiskowe uwarunkowanie cech człowieka.	A.W12*	F5, F6, P4
03	uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh.	A.W09*	F5, F6, P4
04	problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie, w tym zasady organizacji poradnictwa genetycznego w Polsce.	A.W10* (1.2**)	F5, F6, P4
Efekt uczenia się – UMIEJĘTNOŚCI – potrafi:			
05	szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych.	A.U03*	F5, F6
06	wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób.	A.U04*	F5, F6
Efekt uczenia się – KOMPETENCJE – jest gotów do:			
07	dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych.	3.7**	F5, F6
*Szczegółowe kierunkowe efekty uczenia się zdefiniowane dla całego programu studiów na danym kierunku; **Ogólne kierunkowe efekty uczenia się zdefiniowane dla całego programu studiów na danym kierunku.			
Kryteria oceny i formy weryfikacji efektów uczenia się			

Kryteria oceny dla formy pisemnej:	
bardzo dobry (5,0) bdb	<i>powyżej 91% poprawnych odpowiedzi</i>
dobry plus (4,5) db plus	<i>81 – 90% poprawnych odpowiedzi</i>
dobry (4,0) db	<i>71 – 80% poprawnych odpowiedzi</i>
dostateczny plus (3,5) dst plus	<i>66 – 70% poprawnych odpowiedzi</i>
dostateczny (3,0) dst	<i>60 – 65% poprawnych odpowiedzi</i>
niedostateczny (2,0) ndst	<i>poniżej 60% poprawnych odpowiedzi</i>
Kryteria oceny dla formy ustnej:	
Zasób wiadomości/ zrozumienie pytania/ zrozumienie obszaru tematycznego	0 – 5 pkt.
Aktualność wiedzy z zakresu poruszanego obszaru tematycznego	0 – 5 pkt.
Zastosowanie prawidłowej terminologii, a także słownictwa właściwego dla przyszłego zawodu	0 – 3 pkt.
Spójność konstrukcji wypowiedzi	0 – 3 pkt.
RAZEM:	16 pkt.
Skala ocen: 16 (bardzo dobry); 15 (dobry plus); 13-14 (dobry); 11-12 (dostateczny plus); 9-10 (dostateczny); <8 (niedostateczny).	
Wykaz literatury podstawowej (<i>wykorzystywana podczas zajęć i studiowana samodzielnie przez studenta</i>)	
1. Bal J, Genetyka medyczna i molekularna, Warszawa 2023. 2. Bamshad M J, Carey J C, Jorde L B, Genetyka Medyczna, Wrocław 2021. 3. Fletcher H, Hickey I, Genetyka. Krótkie wykłady, Warszawa 2021.	
Wykaz literatury uzupełniającej:	
1. Drewa G, Ferenc T, Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów, Wrocław 2011. 2. Tobias E, Connor M, Ferguson-Smith M, Genetyka Medyczna, Warszawa 2013. 3. Józwiak J, Biologia komórki. Podręcznik dla studentów uczelni medycznych, Wrocław 2020. 4. Chmurzyńska A, Nutrigenomika, Warszawa 2022.	
Dyscyplina wiodąca	nauki o zdrowiu