



Akademia Nauk Stosowanych im. Hipolita Cegielskiego w Gnieźnie Uczelnia Państwowa
Instytut Nauk o Zdrowiu
Kierunek: pielęgniarstwo

SYLABUS

1. OGÓLNY OPIS PRZEDMIOTU

1	Nazwa modułu	Nauki podstawowe (A)
2	Nazwa przedmiotu	Genetyka
3	Kierunek studiów	Pielęgniarstwo
4	Poziom studiów	I stopnia
5	Forma studiów	Studia stacjonarne
6	Profil studiów	Praktyczny
7	Rok studiów	drugi
8	Semestr przedmiotu	trzeci
9	Jednostka prowadząca kierunek studiów	Instytut Nauk o Zdrowiu
10	Liczba punktów ECTS	2
11	Sposób zaliczenia:	Zaliczenie pisemne
12	Imię i nazwisko nauczyciela (li) akademickiego (ich), stopień lub tytuł naukowy, adres e-mail	dr Beata Dudzińska-Bajorek b.bajorek@ans-gniezno.edu.pl
13	Imię i nazwisko koordynatora(ów) przedmiotu, stopień lub tytuł naukowy, adres e-mail	dr Beata Dudzińska-Bajorek b.bajorek@ans-gniezno.edu.pl
14	Język wykładowy	Polski
15	Tryb prowadzenia zajęć	W sali
16	Sposób prowadzenia zajęć	synchroniczny
17	Narzędzia informatyczne wykorzystywane do prowadzenia zajęć, udostępniania materiałów i komunikacji ze studentami	Platforma Microsoft Teams/Patforma Moodle
15	Przedmioty wprowadzające	Biochemia
16	Wymagania wstępne	1.W zakresie wiedzy: Obejmują zakres wiadomości z biologii ze szczególnym uwzględnieniem budowy i funkcji kwasów nukleinowych programu liceum ogólnokształcącego przewidzianych do egzaminu maturalnego w stopniu rozszerzonym. Znajomość podstawowych pojęć z zakresu genetyki i biologii molekularnej. 2.W zakresie umiejętności: Posługiwanie się w praktyce fachową terminologią biologiczną. Umiejętność logicznego myślenia i wyciągania wniosków

17	Cele przedmiotu:	
C1	Przygotowanie studenta do interpretowania i rozumienia wiedzy dotyczącej podstaw genetyki.	
C2	Wyjaśnienie związków pomiędzy procesami genetycznymi a funkcjami życiowymi, zdrowiem i chorobą człowieka.	
C3	Zapoznanie z zasadami dziedziczenia, mechanizmami powstawania anomalii genetycznych i metodami diagnostyki chorób genetycznych.	
C4	Wskazanie dróg rozwoju oraz perspektyw wykorzystania genetyki w praktyce klinicznej.	
C5	Kształtowanie postawy studenta do: aktywnego pogłębiania wiedzy z zakresu genetyki człowieka; utrwalenie przekonania o znaczeniu wiedzy z dziedziny genetyki w praktyce fizjoterapeutycznej.	
18		
	Forma zajęć	Liczba godzin
	1. Wykład	30 godzin
	2. Ćwiczenia	10 godzin
	3. Zajęcia praktyczne	0 godzin
	4. Praktyka zawodowa	0 godzin
	5. Samokształcenie	10 godzin
	Suma godzin	50 godzin
lp.	Całkowity nakład pracy studenta	
	Nakład pracy związany z zajęciami wymagającymi bezpośredniego udziału nauczyciela akademickiego wynosi:	Godzinowe obciążenie studenta
1.	Wykłady	40 godzin
	Ćwiczenia	
	Nakład pracy związany z zajęciami wymagającymi bezpośredniego udziału nauczyciela akademickiego wynosi 40 godzin, co odpowiada 1,6 punktom ECTS.	
2	Bilans nakładu pracy studenta: 1. Samodzielne przygotowanie do zajęć 2. Samodzielne przygotowanie do zaliczenia przedmiotu 3. Samodzielne wyszukiwanie informacji z zakresu wiedzy przekazywanej na zajęciach Łączny nakład pracy studenta wynosi 10 godzin, co odpowiada 0,5 punktowi ECTS.	10 godzin
3	Łączny nakład pracy studenta (pozycja 2)	10 godzin
4	Punkty ECTS za przedmiot	2 ECTS
5	Liczba punktów ECTS, którą student musi osiągnąć w ramach zajęć o charakterze praktycznym w tym zajęć laboratoryjnych, warsztatowych, projektowych	1,5 ECTS

Efekty uczenia się - wiedza	A.W9.	uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh;
	A.W10.	problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie;
	A.W11.	budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenyzy
	A.W12.	zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej;
Efekty uczenia się umiejętności	A.U3.	szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych
Efekty uczenia się – kompetencje społeczne	1.	kierowania się dobrem pacjenta, poszanowania godności i autonomii osób powierzonych opiece, okazywania zrozumienia dla różnic światopoglądowych i kulturowych oraz empatii w relacji z pacjentem i jego rodziną
	2.	przestrzegania praw pacjenta
	3.	samodzielnego i rzetelnego wykonywania zawodu zgodnie z zasadami etyki, w tym przestrzegania wartości i powinności moralnych w opiece nad pacjentem
	4.	ponoszenia odpowiedzialności za wykonywane czynności zawodowe
	5.	zasięgania opinii ekspertów w przypadku trudności z samodzielnym rozwiązaniem problemu
	6.	przewidywania i uwzględniania czynników wpływających na reakcje własne i pacjenta
	7.	dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych

1. TREŚCI PROGRAMOWE ODNIESIONE DO EFEKTÓW UCZENIA SIĘ

Forma zajęć	Treści programowe	Odniesienie do efektów uczenia się	liczba godzin
Forma:			
Tematy realizowane w ramach formy zajęć (wykłady)			
W	Podstawy genetyki molekularnej Budowa i właściwości kwasów nukleinowych. Replikacja. Transkrypcja. Translacja. Budowa i organizacja chromatyny.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12	20 godzin
W	Genetyka klasyczna. Prawa Mendla. Podstawy chromosomowej teorii dziedziczenia. Cytogenetyka. Prawidłowy kariotyp człowieka. Zespoły chorobowe możliwe do diagnostyki cytogenetycznej. Cytogenetyczna diagnostyka prenatalna.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12	

W	Genom człowieka. Organizacja genomu człowieka. Metody mapowania genomu. Przykłady chorób człowieka spowodowanych uszkodzeniem pojedynczego genu. Dziedziczenie cech autosomalnych i sprzężonych z płcią. Analiza rodowodów w wywiadzie rodzinnym.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12	
W	Elementy embriologii, cytofizjologii i immunologii. Środowisko a zmienność organizmu.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12	
Tematy realizowane w ramach formy zajęć (ćwiczenia laboratoryjne)			
ĆW	Czynniki mutagenne. Mutacje genowe, chromosomowe (typy aberracji, mechanizm powstawania) jako podstawa zmienności dziedzicznej.	A.U3	10 godzin
ĆW	Najczęściej występujące zespoły aberracji chromosomowych u człowieka. Diagnostyka prenatalna: test PAPP-A, test potrójny i inne badania przesiewowe.	A.U3	
ĆW	Genetyczne przyczyny nowotworów. Onkogeny i antyonkogeny. Mutacje chromosomowe, liczbowe i strukturalne. Kancerogeneza środowiskowa. Podstawy inżynierii genetycznej.	A.U3	
ĆW	GMO – organizmy modyfikowane genetycznie. Etyczne, moralne i prawne aspekty genetyki.	A.U3	
Tematy realizowane w ramach formy zajęć (samoksztalcenie)			
S	<ol style="list-style-type: none"> 1. Osiągnięcia współczesnej genetyki. Nowoczesne metody genetyczne w diagnostyce medycznej. Terapia genowa oraz poznanie ludzkiego genomu. 2. Komórki macierzyste – charakterystyka, wykorzystywanie, potencjalne możliwości. 3. Rozwój zarodkowy, regulacja i podstawy genetyczne. Zagrożenia dla życia i zdrowia zarodka. 4. Podstawy rozpoznawania dziedzicznych zaburzeń genetycznych na podstawie cech morfologicznych. 5. Podstawy dziedziczenia grup krwi człowieka. Konflikt serologiczny. 6. Wskazania do wykonania badań genetycznych. 7. Molekularne podstawy mutagenezy i naprawy DNA 8. Budowa chromosomu i metody badania (metody cytogenetyczne, FISH, CGH) 9. Badanie DNA w medycynie sądowej 10. Genetyczne podstawy odporności 11. Klonowanie zwierząt i ludzi 	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3	20 godzin

12. Genetyka nowotworów 13. Metody badania ekspresji genów i polimorfizmu genetycznego 14. Genetyczne podstawy chorób sercowo naczyniowych 15. Genetyczne i środowiskowe podstawy cukrzycy 16. Genetyka szlaków metabolicznych		
--	--	--

2. Literatura	
Literatura podstawowa	1. Drewa G., Ferenc T., Genetyka medyczna, Edra Urban & Partner Wrocław 2018 2. J.R. Bradley, D.R. Johnson, B.P. Pober.: Genetyka medyczna. Wydawnictwo PZWL, Warszawa 2008. 3. M. Connor, M. Ferguson-Smith.: Podstawy genetyki medycznej. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 1999.
Literatura uzupełniająca	1. H. Bartel.: Embriologia. Podręcznik dla studentów. PZWL 2004. 2. B.R. Korf.: Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2003.

3. Metody dydaktyczne	
Forma	Metody dydaktyczne
Wykład	Metody podające - wykład informacyjny
Ćwiczenia	Metody poszukujące- metody ćwiczeniowo- praktyczne

4. Metody i kryteria oceniania															
Forma zajęć:	Forma zaliczenia:														
Uzyskane punkty są przeliczane na oceny według następującej skali: <table border="0"> <tr> <td>Procent punktów</td> <td>Ocena</td> </tr> <tr> <td>91-100%</td> <td>Bardzo dobry</td> </tr> <tr> <td>85-90%</td> <td>Dobry plus</td> </tr> <tr> <td>76-84%</td> <td>Dobry</td> </tr> <tr> <td>66-75%</td> <td>Dostateczny plus</td> </tr> <tr> <td>51-65%</td> <td>Dostateczny</td> </tr> <tr> <td>0-50%</td> <td>Niedostateczny</td> </tr> </table>		Procent punktów	Ocena	91-100%	Bardzo dobry	85-90%	Dobry plus	76-84%	Dobry	66-75%	Dostateczny plus	51-65%	Dostateczny	0-50%	Niedostateczny
Procent punktów	Ocena														
91-100%	Bardzo dobry														
85-90%	Dobry plus														
76-84%	Dobry														
66-75%	Dostateczny plus														
51-65%	Dostateczny														
0-50%	Niedostateczny														
Opis: <u>Ocena wykładu:</u> 10 pytań opisowych obejmujących zagadnienia poruszone na wykładach. Warunkiem zaliczenia jest uzyskanie co najmniej 51% całkowitej liczby punktów, przewidzianej w kolokwium. <u>Ocena ćwiczenia:</u> Prezentacja multimedialna na temat wybranej choroby genetycznej.															

Ocena aktywności indywidualnej studenta w czasie zajęć – obserwacja umiejętności oraz ocena wiedzy, organizacji stanowiska pracy, pracy w zespole oraz stopnia zaangażowania w wykonywaniu zadań.

Ocena samokształcenia:

Zaliczenie referatu na zadany temat

Warunkiem zaliczenia przedmiotu jest uzyskanie pozytywnej oceny z wykładów, ćwiczeń oraz z samokształcenia.

Student ma prawo do zaliczenia poprawkowego z powodu niezaliczenia przedmiotu lub udokumentowanej nieobecności na zaliczeniach w terminie ustalonym przez wykładowcę, ale nie później niż dwa tygodnie od momentu powrotu na zajęcia.

	Zatwierdzenie karty opisu zajęć	
	Stanowisko Tytuł/stopień naukowy, imię nazwisko	Podpis
Opracował	dr Beata Dudzińska-Bajorek	
Zatwierdził	Dyrektor Instytutu Nauk o Zdrowiu Dr n. med. Sylwia Gradowska - Burczyk	