**karta przedmiotu**

1. Podstawowe informacje o przedmiocie

|  |  |
| --- | --- |
| Nazwa przedmiotu | Genetyka |
| Rocznik studiów | 2022/2023 |
| Kolegium | Medyczne |
| Kierunek studiów | Pielęgniarstwo |
| Poziom kształcenia | studia pierwszego stopnia |
| Profil kształcenia | praktyczny |
| Kategoria przedmiotu | Nauki podstawowe |
| Osoba odpowiedzialna | Dr hab. Konrad Szychowski |
| Studia w języku angielskim | |

|  |  |
| --- | --- |
| Formy zajęć | Forma zaliczenia |
| Wykład | Egzamin |
| Samokształcenie | Zaliczenie bez oceny |

1. Wymagania wstępne (wynikające z następstwa przedmiotów)

|  |
| --- |
| Anatomia, Fizjologia, Biochemia i biofizyka, Patologia |

1. Efekty uczenia się i sposób realizacji zajęć
   1. Cele przedmiotu

|  |  |
| --- | --- |
| C1 | Zapoznanie studentów z podstawami genetyki klasycznej. |
| C2 | Omówienie istoty dziedziczenia i zaburzeń mechanizmów molekularnych leżących u podstaw chorób genetycznych z uwzględnieniem ich charakterystyki. |
| C3 | Wskazanie możliwości diagnostyki prenatalnej, poradnictwa genetycznego i badań przesiewowych w profilaktyce chorób genetycznych. |

* 1. Przedmiotowe efekty uczenia się, z podziałem na wiedzę, umiejętności i kompetencje społeczne, wraz z odniesieniem do efektów uczenia się dla kierunku

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Lp. | Opis przedmiotowych efektów uczenia się | Odniesienie do efektów uczenia się dla kierunku |
| Po zaliczeniu przedmiotu student w zakresie **wiedzy** | | |
| P\_W01 | zna i rozumie uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh; | A.W9. |
| P\_W02 | zna i rozumie problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie; | A.W10. |
| P\_W03 | zna i rozumie budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy; | A.W11. |
| P\_W04 | zna i rozumie zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej; | A.W12. |
| Po zaliczeniu przedmiotu student w zakresie **umiejętności** | | |
| P\_U01 | potrafi szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych; | A.U3. |
| P\_U02 | potrafi wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób; | A.U4. |
| Po zaliczeniu przedmiotu student w zakresie **kompetencji społecznych** | | |
| P\_K01 | jest gotów do dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych. | K7. |

* 1. Formy zajęć dydaktycznych oraz wymiar godzin i punktów ECTS

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Studia stacjonarne (ST) | | | | | | | |
| W | Ćw | L | SK | eL | ZP | PR | ECTS |
| 30 | - | - | 20 | - | - | - | 2 |

* 1. Metody realizacji zajęć dydaktycznych

|  |  |
| --- | --- |
| Formy zajęć | Metoda realizacji |
| Wykład | Metody podające: wykład informacyjny, wykład problemowy  Metody eksponujące: prezentacja multimedialna |
| Samokształcenie | Samodzielne zgłębienie zagadnień zgodnych z nauczanym przedmiotem, w oparciu o literaturę przedmiotu, analizę artykułów naukowych i innych źródeł, w zakresie wskazanym przez prowadzącego, zgodnych z przedmiotowymi efektami uczenia się. Samokształcenie będzie realizowane także metodą projektową (praca pisemna np. w formie referatu lub prezentacji) – samokształcenie kontrolowane. |

* 1. Treści kształcenia (oddzielnie dla każdej formy zajęć)

Wykład

|  |  |
| --- | --- |
| Lp. | Treści kształcenia realizowane w ramach wykładów |
| W1 | Budowa i funkcja kwasów nukleinowych. Mutacje i naprawa DNA. Ekspresja genów w komórkach prokariotycznych i eukariotycznych. |
| W2 | Regulacja ekspresji genów prokariotycznych i eukariotycznych. Cechy kodu genetycznego, produkty ekspresji genów translacja i modyfikacja potranslacyjna białek. Ewolucja genomów. Inżynieria genetyczna. |
| W3 | Chromosomy (budowa, liczba i kształt chromosomów, badanie kariotypu, prawidłowy kariotyp człowieka). Dziedziczenie mitochondrialne. |
| W4 | Chromosomowa teoria dziedziczenia. Cytogenetyka. Mutacje genowe i chromosomowe (najczęstsze choroby i wady rozwojowe spowodowane mutacjami genowymi i chromosomowymi). Czynniki mutagenne. Kancerogeneza środowiskowa. |
| W5 | Przekazywanie informacji genetycznej komórkom potomnym, przebieg mitozy, przebieg mejozy, genetyczne znaczenie mejozy, spermatogeneza, oogeneza, zapłodnienie i lionizacja. |
| W6 | Elementy genetyki klasycznej (prawa Mendla). Elementy embriologii, cytofizjologii i immunologii. |
| W7 | Dziedziczenie autosomalne: monogenowe, recesywne, kodominujące. Identyfikowania płci u człowieka. Kodowanie różnych cech między innymi grup krwi. |
| W8 | Dziedziczenie sprzężone z płcią: dziedziczenie sprzężone z chromosomem Y (dziedziczenie holandryczne), dziedziczenie recesywne sprzężone z chromosomem X, dziedziczenie dominujące sprzężone z chromosomem X. |
| W9 | Możliwości diagnostyczne we wczesnym rozpoznawaniu chorób genetycznych (PCR, SSCP, RFLP fingerprinting, sekwencjonowanie DNA). Diagnostyka preimplantacyjna i prenatalna. Mutacje genowe jako przyczyna nowotworów. Poradnictwo genetyczne. |
| W10 | Zmienność i mutacje. Podstawy genetyki populacyjnej i wybrane zagadnienia z genetyki ewolucyjnej |
| W11 | Cykl życiowy komórki i jego zaburzenia, typy śmierci komórek: apoptoza |
| W12 | Terapia genowa. Komórki macierzyste. |
| W13 | Genetyczne aspekty starzenia się oraz molekularne techniki badawcze. |
| W14 | Genetyczne i środowiskowe uwarunkowania nowotworów. Nowotwory dziedziczne. |
| W15 | Choroby metaboliczne o podłożu genetycznym. Celiakia, mukowiscydoza. |

Samokształcenie

|  |  |
| --- | --- |
| Lp. | Treści kształcenia realizowane w ramach samokształcenia |
| Sk1 | Profilaktyka chorób uwarunkowanych genetycznie. |
| SK2 | Zaawanasowane elementy tematyki dotyczącej genetyki w zakresie wskazanym przez prowadzącego (w ramach wszystkich form zajęć). |

* 1. Korelacja pomiędzy efektami uczenia się, celami przedmiotu, a treściami kształcenia

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Efekt kształcenia | Cele przedmiotu | Treści kształcenia |
| P\_W01 | C1 | W6, W7, Sk2 |
| P\_W02 | C1, C2, C3 | W1, W2, W4-W9, W12,W14,W15, Sk1, Sk2 |
| P\_W03 | C2 | W1, W3,W4,W9,W10, Sk2 |
| P\_W04 | C1,C2 | W2,W3, W5-W8,W10,W11,W13, Sk2 |
| P\_U01 | C2, C3 | W5,W7,W8,W9,W14,W15, Sk2 |
| P\_U02 | C3 | W9,W14,W15,Sk1, Sk2 |
| P\_K01 | C1-C3 | Sk1,Sk2 |

* 1. Metody weryfikacji efektów uczenia się

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Efekt  uczenia się | Metoda oceny | Forma zajęć, w ramach której następuje weryfikacja efektu |
| P\_W01 | Test dydaktyczny - pytanie otwarte | Wykład |
| P\_W02 | Test dydaktyczny - pytanie zamknięte | Wykład |
| P\_W03 | Test dydaktyczny - pytanie zamknięte | Wykład |
| P\_W04 | Test dydaktyczny - pytanie otwarte | Wykład |
| P\_U01 | Test dydaktyczny - zadanie szacunkowe | Wykład |
| P\_U02 | Metoda projektowa (realizacja zleconego zadania) | Samokształcenie |
| P\_K01 | Metoda projektowa (realizacja zleconego zadania) | Samokształcenie |

Warunkiem uzyskania zaliczenia z samokształcenia jest pozytywna ocena (ZAL) pracy pisemnej opracowanej przez studenta na wskazany przez nauczyciela temat.

Ponadto student wykaże się znajomością zagadnień wskazanych do realizacji w ramach samokształcenia przez prowadzącego przedmiot, jak i literatury przedmiotowej podczas kolokwium, dyskusji lub prezentacji.

* 1. Kryteria oceny stopnia osiągnięcia efektów uczenia się

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Efekt uczenia się | Na ocenę 2 | Na ocenę 3 | Na ocenę 4 | Na ocenę 5 |
| P\_W01 | Student nie zna i nie rozumie uwarunkowań genetycznych grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh, popełnia krytyczne błędy. | Student zna i rozumie uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh; popełnia znaczne błędy, nie są to jednak błędy krytyczne. | Student zna i rozumie uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh; popełnia nieznaczne błędy. | Student bezbłędnie zna i rozumie uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh. |
| P\_W02 | Student nie zna i nie rozumie problematyki chorób uwarunkowanych genetycznie. | Student w co najmniej 60% zna i rozumie problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie. | Student w co najmniej 76% zna i rozumie problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie. | Student w co najmniej 93% zna i rozumie problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie. |
| P\_W03 | Student nie zna i nie rozumie budowy chromosomów i molekularnego podłoża mutagenezy. | Student w co najmniej 60% zna i rozumie budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy. | Student w co najmniej 76% zna i rozumie budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy. | Student w co najmniej 93% zna i rozumie budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy. |
| P\_W04 | Student nie zna i nie rozumie zasad dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia poza jądrowej informacji genetycznej. | Student zna i rozumie zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia poza jądrowej informacji genetycznej; popełnia znaczne błędy na każdym etapie, nie są to jednak błędy krytyczne. | Student zna i rozumie zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia poza jądrowej informacji genetycznej; popełnia nieznaczne błędy na niektórych etapach. | Student bezbłędnie zna i rozumie zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia poza jądrowej informacji genetycznej. |
| P\_U01 | Student nie potrafi szacować ryzyka ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych. | Student w co najmniej 60% przypadków potrafi szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych. | Student w co najmniej 76% przypadków potrafi szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych. | Student w co najmniej 93% przypadków potrafi szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych. |
| **Efekt uczenia się** | NZAL | | ZAL | |
| P\_U02 | Student nie potrafi wykorzystać znajomość uwarunkowania chorób genetycznych w postepowaniu profilaktycznym lub popełnia wiele istotnych błędów. | | Student potrafi poprawnie wykorzystać znajomość uwarunkowań chorób genetycznych w postepowaniu profilaktycznym. | |
| P\_K01 | Student nie potrafi opracować zagadnienia lub opracował zagadnienie niewystarczająco, niepoprawnie, popełnił wiele istotnych błędów, nie skorzystał z odpowiedniej literatury i źródeł wiedzy. | | Student opracował zagadnienie poprawnie, szczegółowo, korzystając przy tym z licznej fachowej literatury i profesjonalnych źródeł wiedzy. | |

* 1. Literatura

|  |
| --- |
| Literatura podstawowa |
| Concepts of Genetics plus Pearson Mastering Genetics with Pearson eText, Global Edition, 12th edition/ Michael R. Cummings GE – Pearson; 2019 |

|  |
| --- |
| Literatura uzupełniająca |
| Genetics and Genomics for Advanced Practice Nursing / Principles and Application; Omanand Koul, Jean E. Boucher;Eurospan (JL);2020 |

1. Nakład pracy studenta - bilans punktów ECTS

|  |  |
| --- | --- |
| **Rodzaje aktywności** | **Obciążenie studenta** |
| **studia ST** |
| Udział w W (UB) | 30 |
| Udział w egzaminie z W (UB) | 2 |
| Samodzielne studiowanie tematyki W, w tym przygotowanie do egzaminu/zaliczenia | 5 |
| Udział w C/L (UB) | - |
| Samodzielne przygotowanie się do C/L, w tym przygotowanie do zaliczenia | - |
| Samokształcenie | 20 |
| Udział w i konsultacje do eL | - |
| Udział w zajęciach praktycznych | - |
| Udział w praktykach zawodowych | - |
| **Sumaryczne obciążenie pracą studenta** | **57** |
| **Punkty ECTS za przedmiot** | **2** |
| **Punkty ECTS za zajęcia prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli i studentów (UB)** | **1** |
| **Punkty ECTS za zajęcia kształtujące umiejętności praktyczne (PZ)** | **0** |