

PIE1.A04. Genetyka

Nazwa kierunku studiów	PIELĘGNIARSTWO	Poziom kształcenia		Studia pierwszego stopnia		
		Forma studiów		Stacjonarne		
		Profil kształcenia		praktyczny		
		Rok akademicki		2023/2024		
Nazwa przedmiotu	Genetyka	Kod przedmiotu	PIE1.A04	Punkty ECTS ogółem	1,5	
Jednostka realizująca przedmiot	Wydział Społeczno-Medyczny w Dąbrowie Górniczej					
Osoba odpowiedzialna za moduł (imię, nazwisko, e-mail, nr tel. służbowego)						
Status przedmiotu / Blok modułowy		Obowiązkowy A. Nauki podstawowe				
Rok studiów	Semestr	Forma zajęć, liczba godzin i liczba punktów ECTS za poszczególne formy kształcenia				
		W	CW (SEM)	BNA	ZP	PZ
		Kształcenie teoretyczne			Kształcenie praktyczne	
1	1	15	15	15	---	---
Forma zaliczenia		ZO	ZO	ZO	---	---
ECTS		1,5			---	---
Wymagania wstępne	Brak.					
Cel kształcenia	<ul style="list-style-type: none"> Zapoznanie studentów z genetyką klasyczną i molekularną Zapoznanie studentów z patogenezą i symptomatologią chorób o podłożu genetycznym dziedzicznym i nabytym. Kształtowanie umiejętności szacowania ryzyka ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych. Kształtowanie umiejętności wykorzystania wiedzy na temat chorób uwarunkowanych genetycznie w przygotowaniu założeń programów profilaktyki nowotworów oraz diagnostyki prenatalnej. 					
Realizowane kierunkowe efekty uczenia się						
Symbol kierunkowego efektu uczenia się	Opis kierunkowego efektu uczenia się					
A.W9	Zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh					
A.W10	Zna problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie					
A.W11	Określa budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy					
A.W12	Wymienia zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej					
A.U3	Potrafi szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych					

A.U4	Potrafi wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób	
TREŚCI PROGRAMOWE		
Symbol zajęć	Tematyka zajęć	Liczba godzin
Forma zajęć: wykłady		
W01	Podstawy genetyki molekularnej. Struktura i funkcja genów i chromosomów. Struktura i funkcje chromatyny i chromosomów. Kariotyp człowieka. Podstawowe mechanizmy będące podłożem procesów dziedziczenia: mitozą, mejozę, replikacją, transkrypcją, translacją. Definicje transkryptomu i proteomu człowieka.	3
W02	Zmienność niedziedziczna oraz dziedziczna. Zmienność rekombinacyjna i mutacyjna – mutacje spontaniczne, indukowane, czynniki mutagenne. Aberracje chromosomowe. Zespoły chorobowe spowodowane aberracjami strukturalnymi autosomów.	3
W03	Prawa genetyki, prawa determinacji genetycznej. Dziedziczenie mono- i poligeniczne. Dziedziczenie mendlowskie jednogenne z odstępstwami.	3
W04	Cechy dziedziczenia autosomalnego dominującego i recesywnego u ludzi. Niepełna dominacja, kodominacja, allele wielokrotne. Dziedziczenie grup krwi. Dziedziczenie mendlowskie dwugenne. Dziedziczenie wielogenne. Dziedziczenie cech ilościowych.	3
W05	Chromosomowa teoria dziedziczności. Segregacja dwóch genów niesprzężonych i sprzężonych. Determinacja płci u ludzi. Cechy dziedziczenia sprzężonego z płcią u ludzi. Dziedziczenie sprzężone z chromosomem Y. Rekombinacja i częściowe sprzężenie. Dziedziczenie mitochondrialne.	3
	Razem godzin: wykłady	15
Forma zajęć: ćwiczenia (seminarium)*		
C01	Choroby genetyczne, klasyfikacja i współczesne metody ich diagnozowania. Choroby związane z mutacjami mitochondrialnego DNA.	3
C02	Podstawy rozpoznawania dziedzicznych zaburzeń genetycznych na podstawie cech morfologicznych. Diagnostyka dysmorfologiczna.	3
C03	Rozwój zarodkowy, regulacja i podstawy genetyczne. Zagrożenia dla życia i zdrowia zarodka. Wady wrodzone spowodowane czynnikami genetycznymi, środowiskowymi.	3
C04	Uwarunkowania rozwoju choroby nowotworowej w zależności od cech genetycznych. Wpływ na zaburzenia prenatalne. Diagnostyka prenatalna wad rozwojowych i genetycznych	3
C05	Osiągnięcia współczesnej genetyki. Badania genetyczne. Terapia genowa oraz poznanie ludzkiego genomu.	3
	Razem godzin: ćwiczenia (seminarium)	15
Forma zajęć: zajęcia bez udziału nauczyciela akademickiego (BNA)		
BNA01	Podstawy cytofizjologii. Budowa i funkcja jądra komórkowego. Cykl komórkowy w komórce fizjologicznej i nowotworowej- mechanizmy.	3
BNA02	Genetyka biochemiczna. Wrodzone błędy metabolizmu.	3
BNA03	Populacyjne badania przesiewowe. Rodzinne występowanie chorób uwarunkowanych genetycznie.	3
BNA04	Zmiany epigenetyczne w wybranych chorobach człowieka. Zastosowanie interferencji RNA w terapii chorób człowieka.	3
BNA05	Podstawy wywiadu genetycznego i poradnictwa genetycznego.	3
	Razem godzin: BNA	15
Korelacja poszczególnych rodzajów zajęć		

	Wykład	BNA	
	W01	BNA01	
	W02	---	
	W03	---	
	W04	BNA02	
	W05	---	
	W06	BNA03	
	W07	---	
	W08	---	
	W09	BNA03, BNA05	
	W10	BNA04	
Metody weryfikacji efektów uczenia się			
Sposoby weryfikacji (przy każdym efekcie uczenia się proszę wpisać właściwy kod):			
WER01 – test wiedzy, WER02 – ustny sprawdzian wiedzy, WER03 – praca pisemna, WER04 – praca pisemna z obroną, WER05 – prezentacja, WER06 – zadanie praktyczne lub projektowe, WER07 – zadanie zespołowe z indywidualną kontrolą osiągnięć, WER08 – obserwacja i ocena wykonania zadania praktycznego, WER09 – kontrola i ocena przebiegu praktyk, WER10 – inne (proszę podać jaki?)			
Kod efektu uczenia się	Metody weryfikacji		
	W + BNA	CW	
A.W9	test jednokrotnego lub wielokrotnego wyboru	---	
A.W10	test jednokrotnego lub wielokrotnego wyboru	---	
A.W11	test jednokrotnego lub wielokrotnego wyboru	---	
A.W12	test jednokrotnego lub wielokrotnego wyboru	---	
A.U3, A.U4	---	test jednokrotnego lub wielokrotnego wyboru	
Metody kształcenia, sposób realizacji oraz oceny			
Wykład + zajęcia bez udziału nauczyciela akademickiego (BNA) + ćwiczenia (seminarium)	<p>Wykład z prezentacją multimedialną i/lub wykład konwersatoryjny.</p> <p>Zajęcia bez udziału nauczyciela akademickiego (BNA) polegają na pracy własnej studenta – tematyka tych zajęć podana została powyżej. Na podstawie wykazu literatury podstawowej i uzupełniającej, ewentualnie korzystając z materiałów przygotowanych dodatkowo przez wykładowcę, studenci zapoznają się z kolejnymi tematami zajęć BNA.</p> <p>Zajęcia w formie ćwiczeń (seminarium) mają na celu wykształcenie efektów w zakresie umiejętności szacowania ryzyka ujawnienia się danej choroby uwarunkowanej genetycznie i wpływu czynników środowiskowych na wystąpienie danej choroby, a także w zakresie przygotowywania założeń programów profilaktyki nowotworów i diagnostyki prenatalnej (w kontekście chorób przekazywanych genetycznie). Zaleca się omówienie wybranych chorób warunkowanych genetycznie z punktu widzenia cech morfologicznych i diagnostyki dysmorfologicznej, np. fenylketonuria, albinizm, kretynizm tarczycowy, anemia sierpowata, trisomia chromosomu 21 (zespół Downa), trisomia 13. pary chromosomów (zespół Patała), trisomia chromosomu 18 (zespół Edwardsa), zespół kociego krzyku itp.</p> <p>W przypadku zajęć BNA wykładowca powinien wskazać studentom, samodzielnie realizującym dany temat, na jakie aspekty tematu powinni zwrócić szczególną uwagę; aspekty te wynikają z przypisanych do danego tematu efektów uczenia się.</p>		
	Obciążenie pracą studenta (gwiazdką oznaczono zajęcia o charakterze praktycznym)		
Godziny pracy studenta	Forma aktywności	Godziny szczegółowo	Łącznie godzin
Godziny kontaktowe	Udział w wykładach	30	30
	Udział w ćwiczeniach *	---	---

z nauczycielami akademickimi	Udział w konsultacjach związanych z zajęciami *	2 godz. wykład 2 godz. BNA	2 2		
Samodzielna praca studenta	Przygotowanie do ćwiczeń *	---	---		
	Praca własna w ramach tematyki zajęć BNA	15 godz.	15		
	Przygotowanie do testu zaliczeniowego z wykładów	5 godz.	5		
Łączny nakład pracy studenta			54		
Literatura podstawowa	<ol style="list-style-type: none"> Bal J. Genetyka medyczna i molekularna. Warszawa: Wydawnictwo Naukowe PWN, 2018. Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., Genetyka medyczna. Wrocław: Elsevier Urban & Partner, 2018. 				
Literatura uzupełniająca	<ol style="list-style-type: none"> Drewa G., Ferenc T., Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. Wrocław: Elsevier Urban & Partner, 2020. Winter P.C., Hickey G.I., Fletcher H.L., Genetyka. Krótkie wykłady. Warszawa: Wydawnictwo Naukowe PWN, 2010. McCarthy J.J., Precision Medicine: A Guide to Genomics in Clinical Practice. McGraw Hill / Medical, 2017. Schaefer G.B., Medical Genetics: An Integrated Approach. McGraw-Hill Education - Europe, 2018. Bazy elektroniczne: ACCESS MEDICINE, CINHAL COMPLETE, EBSCO 				
Formy oceny – szczegóły					
EFEKTY UCZENIA SIĘ	NA OCENĘ 3	NA OCENĘ 3.5	NA OCENĘ 4	NA OCENĘ 4.5	NA OCENĘ 5
Wiedza Egzamin pisemny test wyboru Tak/Nie i dopasowania odpowiedzi	60-69%	70-79%	80-89%	90-94%	95-100%
Umiejętności wg. kryteriów oceny umiejętności	6 pkt.	7 pkt.	8 pkt.	9-10 pkt.	11-12 pkt.