

KARTA PRZEDMIOTU DLA NABORU 2022/2023

Forma studiów: stacjonarna

INFORMACJE OGÓLNE**1. Nazwa przedmiotu**

Genetyka /Nauki podstawowe

2. Nazwa kierunku

Pielęgniarstwo

3. Poziom studiów:

studia pierwszego stopnia

4. Liczba punktów ECTS

2

5. Liczba godzin w semestrze

semestr	w	ćw	lab/lek	prj/zp	pws	prk
I	15	15	-	-	10	-

6. Język wykładowy:

polski

7. Wykładowca: dr hab. Helena Popławska**INFORMACJE SZCZEGÓŁOWE****8. Wymagania wstępne**

1. Podstawowe wiadomości z zakresu biologii (nauki o człowieku)

9. Cele przedmiotu

C1 Przekazanie wiedzy na temat organizacji genomu człowieka. Zapoznanie z mendlowskim sposobem dziedziczenia, z cyklem komórkowym: kariokineza mitotyczna i mejotyczna, cytokineza, interfaza). Zapoznanie z terminologią genetyczną oraz rolą czynników genetycznych i środowiskowych w patogenezie chorób człowieka. Przekazanie wiedzy z zakresu diagnostyki prenatalnej.

C2 Zapoznanie z działem genetyki zajmującym się analizą kariotypu (cytogenetyka). Wyrobienie umiejętności w analizie rodowodów jako podstawowej metody w poradnictwie genetycznym.

C3 Zapoznanie z terminologią genetyczną oraz rolą czynników genetycznych i środowiskowych w patogenezie chorób człowieka. Przekazanie wiedzy z zakresu diagnostyki prenatalnej. Zaznajomienie z genetyką populacji.

10. Efekty uczenia się w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych

Student, który zaliczył przedmiot w zakresie:

WIEDZY

zna i rozumie:

A.W.9 uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh

A.W.10 problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie;

A.W.11 budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy;

A.W.12. zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej

UMIEJĘTNOŚCI

potrafi:

A.U.3. szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych;

A.U.4. wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób

KOMPETENCJE SPOŁECZNE

jest gotów do:

5 Zasięgania opinii ekspertów2. w przypadku trudności z samodzielnym rozwiązaniem problemu

11. Treści programowe

Forma zajęć – wykłady	
1. Historia odkryć genetycznych; eksperymentalne dowody na istnienie DNA. Struktura i funkcja kwasów nukleinowych, kod genetyczny; transkrypcja, translacja. 2. Genetyka klasyczna - prawa Mendla: prawo czystości gamet i prawo niezależnej segregacji cech Mendlowskie sposoby dziedziczenia: jednogenowe, wieloczynnikowe, dziedziczenie niemendlowskie; mitochondrialne, piętno genowe. 3. Budowa chromosomu metafazowego; chromosomowa teoria dziedziczności Morgana; 4. Cytogenetyka - sposoby analizy chromosomów, klasyfikacja chromosomów, zasada zapisu kariotypu, hybrydyzacja in situ. 5. Drogi determinacji płci; inaktywacja chromosomu X – chromatyna płciowa (ciałko Barra), kliniczne znaczenie 6. Rodzaje zmienności organizmów żywych; przyczyny i sposoby powstawania mutacji; rodzaje i efekt mutacji. Teratogeneza: podział czynników teratogennych, mechanizm działania teratogenów. 7. Genetyczne i środowiskowe czynniki w patogenezie chorób człowieka. Genetyka w praktyce klinicznej; aberracje chromosomowe - choroby o znanym podłożu genetycznym. 8. Genomika - organizacja genomu człowieka, projekt poznania genomu ludzkiego - HGP – Human Genome Project. 9. Wykorzystanie metod molekularnych w diagnostyce chorób genetycznie determinowanych 10. Cele i metody diagnostyki prenatalnej. 11. Analiza rodowodów jako podstawowa metoda w poradnictwie genetycznym: zasady sporządzania rodzinnego drzewa rodowego. 12. Genetyka nowotworzenia: onkogeneza, czynniki: środowiskowe, hormonalne, wirusowe, genetyczne, protoonkogeny, onkogeny, geny supresorowe i mutatorowe, transformacja nowotworowa. 13. Inżynieria genetyczna/terapia genowa: zastosowanie terapii genowej, terapia in vivo i ex vivo. 14. Genetyczne starzenie organizmu: teorie starzenia organizmu, geny determinujące długość życia, choroby przedwczesnego starzenia się. 15. Genetyka populacyjna – Prawo Hardy’ego-Weinberga – prawo równowagi genetycznej.	
Forma zajęć – ćwiczenia	
1. Podstawowe pojęcia genetyczne. Materiał genetyczny. Budowa i właściwości kwasów nukleinowych. Budowa chromatyny i organizacja. Izolacja DNA. 2. Cykl życiowy komórki. Molekularne podstawy regulacji cyklu komórkowego. Mitoza i mejoza. 3. Ekspresja i regulacja informacji genetycznej. Cechy kodu genetycznego. Replikacja DNA, procesy transkrypcji i translacji. Rozwiązywanie zadań. 4. Dziedziczenie mendlowskie i niemendlowskie. Krzyżówki genetyczne. 5. Budowa antygenów układu grupowego ABO i Rh. Dziedziczenie grup krwi. Krzyżówki genetyczne. 6. Dziedziczenie chorób sprzężonych z płcią. Krzyżówki genetyczne. 7. Czynniki mutagenne (chemiczne, fizyczne, biologiczne). Mechanizmy ich działania. Przykłady mutacji materiału genetycznego. Rozwiązywanie zadań. 8. Struktura i budowa chromosomu. Aberracje chromosomowe liczbowe i strukturalne. Zespoły aberracji chromosomowych. Wrodzone wady rozwojowe. Rozwiązywanie zadań. 9. Poradnictwo genetyczne. Analiza rodowodów. Empiryczne ryzyko genetyczne. Rozwiązywanie zadań. 10. Wybrane choroby i zespoły dziedziczone autosomalnie recesywnie, dominująco oraz choroby uwarunkowane genami sprzężonymi z płcią. Prezentacje.	
12. Narzędzia/metody dydaktyczne	
1. Metoda podająca – wykład	
2. Metody praktyczne- ćwiczenia	
3. Metoda problemowa - dyskusja	
13. Sposoby oceny (częstkowe, końcowe)	
1. sprawdzian wiadomości z ćwiczeń i wykładów	
2. średnia ocen z kolokwiiów i ocena za aktywność na zajęciach jest oceną końcową	
14. Obciążenie pracą studenta	
Forma aktywności	liczba godzin

1. Zajęcia z bezpośrednim udziałem nauczyciela oraz konsultacje	30
2. Nakład pracy studenta	30
suma	60
liczba punktów ECTS	2
15. Literatura	
Literatura podstawowa:	
1. Drewa G., Ferenc T., Podstawy genetyki dla studentów i lekarzy, Wyd. Urban & Partner Wrocław 2011.	
2. Genetyka medyczna i molekularna, red. J. Bal, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2017.	
3. Kurantowski P., Wójcik A., Genetyka – 200 zadań dla studentów kierunków medycznych i biologicznych z przykładami rozwiązań. Łódź Promedi 2008.	
4. Bradley J.R., Johnson D.R., Pober B.R. Genetyka medyczna, red. wyd. polskiego Mazurczak T., Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2009.	
Literatura uzupełniająca:	
1. Bal J. (red. naukowy), Biologia molekularna w medycynie – Elementy genetyki klinicznej, PWN W-wa 2011.	
2. Brown T.A., Genomy – Warszawa, 2, 2018.	
16. Formy oceny – szczegóły	
Warunki zaliczenia:	
• Obecność na ćwiczeniach obowiązkowa. Dopuszcza się nieobecności usprawiedliwione. W przypadku nieobecności nieusprawiedliwionej, istnieje możliwość odpracowania zgodnie z warunkami ustalonymi z osobą prowadzącą zajęcia. • Warunki zaliczenia ćwiczeń: 100% obecności na ćwiczeniach oraz wykonywanie zadań sprawdzających postęp w przyswajaniu treści programowych omawianych na ćwiczeniach. • Przewiduje się dodatkowe premiowanie studentów szczególnie aktywnych w trakcie ćwiczeń. „Premię za aktywność” uzyskuje się za podanie odpowiedzi oraz uzasadnienie odpowiedzi na zadany problem. Aktywność studenta rejestruje się na karcie pytań. „Premia za aktywność” może wynieść maksymalnie 2 punkty i dopasowywana jest do najbardziej aktywnego studenta na roku i włączana jest do końcowej punktacji. • Warunki dopuszczenia do I terminu testu zaliczeniowego (obejmującego treści programowe poruszane na ćwiczeniach i wykładach): zaliczenie ćwiczeń oraz obecności na wykładach lub pozytywny wynik testu sprawdzającego przyswojenie treści programowych omawianych na wykładach. Test sprawdzający przyswojenie treści programowych omawianych na wykładach ma 15 pytań i jego zaliczenie następuje po uzyskaniu: 50% poprawnych odpowiedzi. Test zaliczeniowy odbywa się na ostatnim wykładzie. • Test zaliczeniowy ma formę testu jednokrotnego wyboru składającego się z 50 pytań. Warunkiem zaliczenia jest uzyskanie minimum 60% maksymalnej liczby punktów z testu zaliczeniowego. • Skala ocen: < 60% - niedostateczny (2,0); 60 - 68% - dostateczny (3,0); 68.5 – 76% - dostateczny plus (3,5); 76.5 – 84% - dobry (4,0); 84,5 – 92% - dobry plus (4,5); 92.5 – 100% - bardzo dobry (5,0). Szczegółowe warunki dopuszczenia do zaliczenia oraz zaliczenia omawiane są na pierwszych zajęciach ćwiczeniowych. • Test zaliczeniowy odbywa się po zakończeniu kursu, w terminie ustalonym ze studentami.	
17. Inne przydatne informacje o przedmiocie	
1. Bezpośrednich informacji o problematyce zajęć i treściach programowych udziela Prowadzący w trakcie zajęć i podczas konsultacji	
2. Zajęcia odbywać się będą w Akademii Białskiej Nauk Stosowanych im. Jana Pawła II Filia w Radzynie Podlaskim	
4. Zajęcia odbywać się będą zgodnie z aktualnym planem zajęć	
5. Konsultacje odbywać się będą zgodnie z obowiązującym terminarzem	