

KARTA PRZEDMIOTU DLA NABORU 2021/2022**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
1	15	15			10	

6. Język wykładowy:

polski

7. Wykładowca

dr hab. Joanna Mitrus

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 mutagenyzy;

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 i ćwiczenia

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 teratogenicznych, 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. Cykl komórkowy: kariokineza mitotyczna i mejotyczna, cytokineza, interfaza;
2. Prawa Mendla. Segregacja chromosomów a I i II prawo Mendla.
3. Cechy sprzężone (sprzężenie genów), cechy związane z płcią, cechy sprzężone z płcią.
4. Metody mapowania genów (dwupunktowa, trójpunktowa), chromosomowa teoria dziedziczenia Morgana, wykorzystanie map chromosomów
5. Współdziałanie genów w kształtowaniu fenotypów.
6. Cechy ilościowe i jakościowe.
7. Allele wielokrotne, dziedziczenie grup krwi.
8. Genetyczny stopień pokrewieństwa: zasada obliczania ryzyka genetycznego, wzory rodowodów: rodzaje dziedziczenia, podstawowe pojęcia genealogiczne.
9. Prawo Hardy’ego-Weinberga – wyliczanie częstości alleli.

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 kolokwiów 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
• Zaliczenie ćwiczeń: podstawą zaliczenia ćwiczeń są kolokwia w liczbie ustalonej na początku roku przez prowadzącego ćwiczenia. • Sposób oceniania:
0-50 (2,0)
51-60 (3,0)
61-70 (3,5)
71-80 (4,0)
81-90 (4,5)
91-100 (5,0)
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 PSW w Białej Podlaskiej
4. Zajęcia odbywać się będą zgodnie z aktualnym planem zajęć
5. Konsultacje odbywać się będą zgodnie z obowiązującym terminarzem