

Kod przedmiotu: 4

## 1. INFORMACJE O PRZEDMIOCIE – KARTA PRZEDMIOTU

### A. Podstawowe dane

|  |  |
|--|--|
| Nazwa przedmiotu/zajęć   | Genetyka   |
| Nazwa przedmiotu/zajęć w języku angielskim   | Genetics   |
| Kierunek studiów   | Pielęgniarstwo   |
| Poziom studiów   | Studia pierwszego stopnia  |
| Profil studiów   | praktyczny   |
| Forma studiów  | stacjonarne  |
| Jednostka prowadząca kierunek  | Karkonoska Akademia Nauk Stosowanych w Jeleniej Górze<br>Wydział Nauk Medycznych i Technicznych<br>Katedra Nauk Medycznych |
| Imię i nazwisko nauczyciela(-li) i stopień lub tytuł naukowy osoby odpowiedzialnej za przygotowanie sylabusu | dr Wiktor Dżygóra  |
| Przedmioty wprowadzające   | brak   |
| Wymagania wstępne  | brak   |

### B. Semestralny/tygodniowy rozkład zajęć według planu studiów

| Semestr | Wykłady<br>(W) | Praca własna pod kierunkiem<br>(Wykład)<br>(PWK) | Ćwiczenia<br>(Ć) | Praca własna pod kierunkiem<br>(Ćwicz.)<br>(PWK) | Ćwiczenia w MCSM<br>(Ćw. MCSM) | Seminarium<br>(S) | Zajęcia praktyczne<br>(ZP) | Praktyki zawodowe<br>(PZ) | Łącznie godzin | Liczba punktów<br>ECTS* |
|---------|----------------|--|------------------|--|--------------------------------|-------------------|----------------------------|---------------------------|----------------|-------------------------|
| 1       | 20             | 5  | 15               | 10   | -                              | -                 | -                          | -                         | 50             | 2                       |

## 2. CELE KSZTAŁCENIA DLA PRZEDMIOTU

|    |   |
|----|---|
| C1 | Zapoznanie z przedmiotem, metodami badań cytogenetycznych i najważniejszymi osiągnięciami z genetyki oraz podstawową terminologią i pojęciami. Przedstawienie organizacji chromosomów w aspekcie chemicznym i strukturalnym. Zapoznanie z pojęciem i charakterystyką kariotypu człowieka oraz znaczeniem homeostazy genetycznej. Omówienie typów determinacji płci u zwierząt i człowieka, mechanizmu dziedziczenia płci i cech sprzężonych z płcią |
| C2 | Omówienie gametogenezy oraz wpływu czynników wpływających na jej przebieg. Zapoznanie z cyklem komórkowym, dyferencjacją komórek, histo- i organogenezą oraz czynnikami zakłócającymi ich przebieg (mutageny i teratogeny). Zapoznanie z komórkami macierzystymi, ich rodzajami i znaczeniem w medycynie współczesnej.  |
| C3 | Omówienie praw dziedziczności G. Mendla na przykładach. Przedstawienie chromosomowej teorii dziedziczności T. Morgana. Poznanie mechanizmów dziedziczenia na przykładach. Zapoznanie z rodzajami i mechanizmami regulacji funkcji genów oraz przebiegiem biosyntezy białka  |

|           |   |
|-----------|---|
| <b>C4</b> | Przedstawienie zjawiska zmienności i jej rodzajów na przykładach. Zapoznanie z pojęciem i rodzajami mutacji oraz mechanizmami mutagenezy. Omówienie występujących w środowisku mutagenów i ich wpływu na aparat genetyczny. Scharakteryzowanie najczęściej występujących chromosomopatii i genopatii. Zapoznanie z diagnostyką prenatalną i jej znaczeniem. |
| <b>C5</b> | Zapoznanie z głównymi etapami ontogenezy człowieka, momentami krytycznymi w przebiegu rozwoju oraz wpływem czynników mutagennych i teratogenów na rozwój człowieka. Zapoznanie z elementami eko- i farmakogenetyki. Omówienie mechanizmów obronnych wraz z profilaktyką   |

### 3. EFEKTY UCZENIA SIĘ DLA PRZEDMIOTU

| Lp.  | Opis efektów uczenia się dla przedmiotu   | Odniesienie do kierunkowych efektów uczenia się | Odniesienie do charakterystyk II stopnia (kod składnika opisu) |
|--|---|---|--|
| <b>WIEDZA - w zakresie wiedzy absolwenta zna i rozumie:</b>                                |   |   |  |
| <b>W1</b>  | uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh;   | A.W11.  | P6S_WG   |
| <b>W2</b>  | problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie;   | A.W12.  | P6S_WG   |
| <b>W3</b>  | budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy;  | A.W13.  | P6S_WG   |
| <b>W4</b>  | zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej;           | A.W14.  | P6S_WG   |
| <b>W5</b>  | nowoczesne techniki badań genetycznych;   | A.W.15  | P6S_WG   |
| <b>UMIEJĘTNOŚCI - w zakresie umiejętności absolwent potrafi:</b>                           |   |   |  |
| <b>U1</b>  | szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych;   | A.U5.   | P6S_UW   |
| <b>U2</b>  | wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób;  | A.U6.   | P6S_UW   |
| <b>KOMPETENCJE SPOŁECZNE - w zakresie kompetencji społecznych absolwent jest gotów do:</b> |   |   |  |
| <b>K1</b>  | dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych. | K.S7.   | P6S_KR<br>P6S_KK<br>P6S_KO                                     |

### 4. METODY DYDAKTYCZNE

|   |
|---|
| 1. wykład informacyjny<br>2. wykład problemowy<br>3. dyskusja panelowa<br>4. metoda problemowa/problemowo-laboratoryjna |
|---|

### 5. FORMA I WARUNKI ZALICZENIA PRZEDMIOTU

|   |
|---|
| <p><b>Przedmiot kończy się zaliczeniem na ocenę w semestrze 1.</b></p> <p>Kolokwium końcowe – pisemne- obejmujące treści programowe wykładów i ćwiczeń z wykorzystaniem zaprojektowanych zadań badających poziom wiadomości i umiejętności. Zadania problemowe/testowe są punktowane zależnie od ich poziomu trudności (od 1 - max. 3 pkt.).</p> <p>Kryteria oceny:</p> <p>Bardzo dobry – 90-100%</p> <p>dobry plus – 80-89%</p> <p>dobry – 70-79%</p> <p>dostateczny plus – 69-60%</p> |
|---|

dostateczny – 50-59%

niedostateczny – poniżej 50% poprawnie rozwiązanych zadań

Zadania są skategoryzowane i uwzględniają efekty uczenia się

#### Warunki zaliczenia wykładu:

1. obecność na zajęciach na poziomie min. 60%
2. terminowe zaliczenie Pracy własnej pod kierunkiem (5 godzin)(w ramach efektu A.W12., A.W14. i A.W15. ) Analiza tekstu naukowego. Prezentacja przez studenta, treści programowych przygotowanych na podstawie literatury przedmiotowej oraz artykułów naukowych wskazanych przez prowadzącego przedmiot. Materiał wchodzi w zakres treści obowiązujących do zaliczenia poszczególnych działów genetyki oraz kolokwium końcowego.

#### Warunki zaliczenia ćwiczeń:

1. obecność na ćwiczeniach
2. Dokonywanie doraźnej, systematycznej oceny cząstkowej podczas rozwiązywania problemów związanych z treściami programowymi podczas realizowanych zajęć; zadania badające poziom przygotowania się studentów do zajęć („wejściówki”).
3. terminowe zaliczenie Pracy własnej pod kierunkiem (10 godzin) (w ramach efektu A.U3., A.U4.) Analiza tekstu naukowego. Prezentacja przez studenta, treści programowych przygotowanych na podstawie literatury przedmiotowej oraz artykułów naukowych wskazanych przez prowadzącego przedmiot. Materiał wchodzi w zakres treści obowiązujących do zaliczenia poszczególnych działów patologii (kolokwia teoretyczne).

## 6. TREŚCI PROGRAMOWE

|                    | Tematyka zajęć   | Liczba godzin |
|--------------------|--|---------------|
| <b>Semestr 1</b>   |  |               |
| <b>Wykład 1</b>    | Wprowadzenie do genetyki człowieka. Podstawowa terminologia i aparatura pojęciowa  | 1             |
| <b>Wykład 2</b>    | Organizacja chromosomów w aspekcie chemicznym i strukturalnym  | 1             |
| <b>Wykład 3</b>    | Pojęcie i charakterystyka kariotypu ze szczególnym uwzględnieniem kariotypu człowieka. Homeostaza genetyczna i jej znaczenie   | 2             |
| <b>Wykład 4</b>    | Przebieg oogenezy i spermatogenezy. Zakłócenia przebiegu gametogenezy, przyczyny i następstwa  | 1             |
| <b>Wykład 5</b>    | Komórki macierzyste, ich rodzaje i znaczenie w medycynie współczesnej. Aspekty etyczno- moralne związane z wykorzystaniem komórek macierzystych w praktyce medycznej | 2             |
| <b>Wykład 6</b>    | Prawa dziedziczności G. Mendla na wybranych przykładach  | 2             |
| <b>Wykład 7</b>    | Chromosomowa teoria dziedziczności T. Morgana  | 2             |
| <b>Wykład 8</b>    | Pojęcie i rodzaje genów na wybranych przykładach. Mechanizm regulacji funkcji genów  | 2             |
| <b>Wykład 9</b>    | Przebieg biosyntezy białka   | 1             |
| <b>Wykład 10</b>   | Zjawisko zmienności i jej rodzaje na wybranych przykładach   | 2             |
| <b>Wykład 11</b>   | Pojęcie i rodzaje mutacji oraz mechanizm mutagenozy  | 2             |
| <b>Wykład 12</b>   | Czynniki mutagenne w środowisku i ich wpływ na aparat genetyczny człowieka   | 1             |
| <b>Wykład 13</b>   | Kolokwium końcowe z zakresu wykładowych treści programowych  | 1             |
| <b>Suma godzin</b> |  | <b>20</b>     |
| <b>Semestr 1</b>   |  |               |

|                    |   |           |
|--------------------|---|-----------|
| <b>Ćwicz.1</b>     | Charakterystyka wybranych chromosomopatii i genopatii                           | 6         |
| <b>Ćwicz. 2</b>    | Diagnostyka prenatalna i jej znaczenie. Diagnostyka molekularna, terapia genowa | 4         |
| <b>Ćwicz. 3</b>    | Inżynieria genetyczna w medycynie i diagnostyce                                 | 4         |
| <b>Ćwicz. 4</b>    | Kolokwium końcowe z zakresu ćwiczeń   | 1         |
| <b>Suma godzin</b> |   | <b>15</b> |

## 7. METODY (SPOSOBY) WERYFIKACJI I OCENY EFEKTÓW UCZENIA SIĘ OSIĄGNIĘTYCH PRZEZ STUDENTA

(dla każdego efektu uczenia się wymienionego w pkt. 2. powinny znaleźć się metody sprawdzenia, czy został on osiągnięty przez studenta)

| Efekt uczenia się | Forma oceny |                    |           |                 |                                    |                      |                             |                           |
|-------------------|-------------|--------------------|-----------|-----------------|------------------------------------|----------------------|-----------------------------|---------------------------|
|                   | Egzamin     | Zaliczenie z oceną | Kolokwium | Odpowiedź ustna | Praktyczne zaliczenie umiejętności | Proces pielęgnowania | Praca własna pod kierunkiem | Obserwacja pracy studenta |
| <b>W1</b>         |             | X                  | X         |                 |                                    |                      |                             |                           |
| <b>W2</b>         |             | X                  | X         |                 |                                    |                      | X                           |                           |
| <b>W3</b>         |             | X                  | X         |                 |                                    |                      |                             |                           |
| <b>W4</b>         |             | X                  | X         |                 |                                    |                      | X                           |                           |
| <b>W5</b>         |             | X                  | X         |                 |                                    |                      | X                           |                           |
| <b>U1</b>         |             | X                  | X         | X               |                                    |                      | X                           | X                         |
| <b>U2</b>         |             | X                  | X         | X               |                                    |                      | X                           | X                         |
| <b>K1</b>         |             |                    |           | X               |                                    |                      | X                           | X                         |

## 8. LITERATURA

|                                 |  |
|---------------------------------|--|
| <b>Literatura podstawowa</b>    | 1. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad ; redakcja wydania polskiego Maciej Borowiec.: Genetyka medyczna. Wyd. 6. Wrocław : Edra Urban & Partner, 2021 |
| <b>Literatura uzupełniająca</b> | 1. Joanna Stefan (red.), Krzysztof Roszkowski Nowoczesne metody badań przedklinicznych. - Wyd. 1. Warszawa : CeDeWu, 2021  |

## 9. NAKŁAD PRACY STUDENTA – BILANS GODZIN I PUNKTÓW ECTS

| Aktywność studenta  |   | Obciążenie studenta – liczba godzin** |
|---|---|---------------------------------------|
| Zajęcia prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczyciela lub innych osób prowadzących zajęcia | Udział w zajęciach dydaktycznych, wskazanych w pkt. 1B<br>Wpisujemy sumę godzin, nie rozdzielamy na formy zajęć | 35                                    |
| Praca własna studenta   | pod kierunkiem  | 15                                    |
|   | przygotowanie do zajęć  | 5                                     |
|   | przygotowanie do egzaminu   | 5                                     |
| <b>Łączny nakład pracy studenta</b>   |   | <b>60</b>                             |
| <b>Liczba punktów ECTS</b>  |   | <b>2</b>                              |

\* ostateczna liczba punktów ECTS

\*\* wartości przykładowe