

SYLABUS PRZEDMIOTU: GENETYKA

I. Informacje ogólne

Jednostka organizacyjna	Wydział Rehabilitacji Katedra Pielęgniarstwa
Nazwa przedmiotu	Genetyka
Kod przedmiotu	1GEN
Język wykładowy	polski
Rodzaj modułu kształcenia (obowiązkowy/fakultatywny)	Obowiązkowy
Poziom modułu kształcenia (np. pierwszego lub drugiego stopnia)	I stopnia
Rok studiów	I
Semestr	Semestr 2
Formy kształcenia/Liczba godzin	Wykłady: 30 godz. Samokształcenie: 15 godz.
Liczba punktów ECTS	2 ECTS
Imiona i nazwiska wykładowców	Mgr inż. Małgorzata Poździk
Program (programy) studiów, w którym realizowany jest przedmiot	pielęgniarstwo
Sposób realizacji zajęć (stacjonarny, uczenie się na odległość)	stacjonarny
Wymaganie wstępne i dodatkowe	Wymagania wstępne: Znajomość cyklu komórkowego, podstaw genetyki klasycznej i molekularnej na poziomie liceum, mechanizmów ewolucji, znajomość zagrożeń środowiskowych i ich wpływu na człowieka.

II. Informacje szczegółowe

Cele przedmiotu

C1	Zapoznanie studenta z zagadnieniami z zakresu genetyki.
C2	Zapoznanie studenta z zasadami dziedziczenia cech, na poziomie molekularnym i na poziomie chromosomów.
C3	Zapoznanie studenta z zasadami dziedziczenia chorób genetycznych człowieka: chorób uwarunkowanych jednogennie i wielogennie, chorób uwarunkowanych aberracjami chromosomowymi oraz chorób uwarunkowanych mutacjami w genomie mitochondrialnym wraz z poznaniem ich klasyfikacji, patogenezą, diagnostyką, możliwościami terapii i profilaktyki
C4	Zapoznanie studenta z genetycznymi uwarunkowaniami chorób w tym nowotworowych wraz z zasadami nowoczesnej diagnostyki, zasadami prowadzenia poradnictwa genetycznego oraz możliwościami wykorzystania ich w praktyce klinicznej.

Efekty uczenia się w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych dla przedmiotu

Efekt uczenia	Treść efektu uczenia dla przedmiotu	Odniesienie do celów
W zakresie wiedzy absolwent zna i rozumie		
A.W9	Uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh	C1, C2, C3, C4
A.W10	Problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie	C1, C2, C3, C4
A.W.11	Budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy	C1, C2, C3, C4
A.W12	Zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej	C1, C2, C3, C4
W zakresie umiejętności absolwent potrafi:		
A.U3	Szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych	C1, C2, C3, C4
A.U4	Wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób.	C1, C2, C3, C4
W zakresie kompetencji społecznych absolwent jest gotów do:		
A.K7	Dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych	C1, C2, C3, C4

Treści programowe kształcenia

Treści kształcenia	Tytuł wykładu, seminarium, ćwiczeń	Odniesienie do efektów uczenia się
Wykłady:		
TK1	Wprowadzenie do genetyki. Historia i podstawowe pojęcia.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.K7
TK2	Molekularne podstawy dziedziczenia. Budowa kwasów nukleinowych. Replikacja DNA. Ekspresja genów (transkrypcja i translacja). Regulacja ekspresji genów.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.K7
TK3	Genom człowieka (jądrowy i mitochondrialny). Chromosomy.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.K7
TK4	Genetyka klasyczna - mechanizmy dziedziczenia. Cechy ilościowe i jakościowe. Prawa Mendla i odstępstwa od praw Mendla. Współdziałanie genów. Chromosomowa teoria dziedziczności.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.K7
TK5	Zmienność. Mutacje i ich wpływ na występowanie chorób. Wpływ leków i innych związków chemicznych na kwasy nukleinowe.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
TK6	Choroby człowieka dziedziczące się jednogenowo – autosomalne i sprzężone z płcią.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
TK7	Choroby człowieka dziedziczące się wielogenowo oraz uwarunkowane mutacjami w genomie mitochondrialnym.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7

TK8	Zespoły aberracji chromosomowych.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
TK9	Udział czynników genetycznych w wybranych wadach wrodzonych i zaburzeniach rozwoju psychoruchowego.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
TK10	Udział czynników genetycznych w chorobach często występujących u osób dorosłych oraz uzależnieniach.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
TK11	Genetyczne i środowiskowe uwarunkowania nowotworów.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
TK12	Techniki molekularne stosowane w diagnostyce chorób. Diagnostyka chorób uwarunkowanych genetycznie. Badania prenatalne.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
TK13	Wybrane elementy poradnictwa genetycznego.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
TK14	Genetyczne aspekty starzenia.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
TK15	Podstawy inżynierii genetycznej i jej zastosowanie. Pozytywne znaczenie inżynierii genetycznej oraz wynikające z niej zagrożenia.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
Samokształcenie		
TK16	Wybrane choroby jednogenowe sprzężone z płcią – przyczyny, objawy, prewencja i możliwości terapii: ○ hemofilia A i hemofilia B ○ dystrofie mięśniowe Duchenne’a (DMD) i Beckera (BMD) ○ ślepota na barwy- daltonizm ○ zespół Turnera ○ zespół Klinefeltera ○ zespół Downa ○ zespół Pataua ○ zespół Edwarda ○ zespół Retta ○ zespół Williamsa Wybrane choroby wielogenowe - przyczyny, objawy, prewencja i możliwości terapii: ○ choroba wieńcowa ○ cukrzyca	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
Treści kształcenia	Metoda dydaktyczna	
TK1-TK15	Wykład z wykorzystaniem środków audiowizualnych	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
TK16	Samodzielne opracowanie tematu.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
Środki dydaktyczne • Komputer		

• Rzutnik multimedialny • Prezentacje multimedialne • Skrypty dla studentów		
Metody i kryteria oceniania		
Treści kształcenia	Metody oceniania osiągnięć studenta/metody weryfikacji efektów kształcenia	Odniesienie do efektów kształcenia przedmiotowych
TK1 – TK15	Sprawdzian pisemny, test jednokrotnego wyboru, skale ocen	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
TK16	Ocena samodzielnego opracowania tematu w formie dodatkowych pytań w teście jednokrotnego wyboru.	A.W9, A.W10, A.W11, A.W12, A.U3, A.U4, A.K7
Zalecana lista lektur lub lektury obowiązkowe		
Literatura obowiązkowa: 1. Drewa G., Ferenc T. Podstawy genetyki. Podręcznik dla studentów, Wydawnictwo Urban & Partner, Wrocław 2011. 2. Bradley J.R., Johnson D.R., Pober B: Genetyka medyczna. Wydawnictwo Lekarskie PZWL , Warszawa 2009. Literatura uzupełniająca: 1. Winter P. C., Hickey G.I., Fletcher H.,L: Genetyka. Krótkie wykłady , PWN, Warszawa 2009. 2. Connor M., Ferguson-Smith M.: Podstawy Genetyki Medycznej. Wydawnictwo Lekarskie PZWL 1998. 3. Epstein R. J.: Biologia molekularna. Wydawnictwo Czelej, Lublin 2006.		

Punkty ECTS (1 pkt-25-30 godz. pracy studenta)	
Godziny kontaktowe	30
Samokształcenie	15
Razem	45 godz. = 2 ECTS