

|                         |          |
|-------------------------|----------|
| Nazwa modułu/przedmiotu | Kod      |
| <b>Genetyka</b>         | <b>A</b> |

| <b>KARTA OPISU MODUŁU KSZTAŁCENIA</b>   |   |   |
|---|---|---|
| Kierunek studiów<br><b>Pielęgniarstwo</b>   |   | Profil kształcenia<br>(ogólnoakademicki, praktyczny)<br><b>praktyczny</b>   |
| Rok<br><b>2</b>   |   |   |
| Moduł<br><b>Zajęcia obowiązkowe</b>   |   | Przedmiot oferowany w języku:<br><b>polskim</b>   |
| Semestr<br><b>3</b>   |   |   |
| Forma zajęć:<br>wykłady<br>ćwiczenia<br>samokształcenie   | Liczba godzin:<br>30<br>10<br>10  | Liczba punktów ETCS<br><b>2</b>   |
| Poziom studiów:<br><b>Pierwszy stopień</b>  | Forma studiów<br>(stacjonarna/niestacjonarna)<br><b>stacjonarne</b>   | Obszar(y) kształcenia<br><b>Dziedzina:</b> Nauk medycznych i nauk o zdrowiu<br><b>Dyscyplina:</b> Nauki o zdrowiu |
| Status przedmiotu w programie studiów (podstawowy, kierunkowy, inny)<br><b>Nauki podstawowe</b>   |   | (ogólnouczelniany, z innego kierunku)<br><b>ogólnouczelniany</b>  |
| <b>Koordynator przedmiotu:</b><br>Dr n. med. Marek Jurgowiak<br><b>Lista osób prowadzących zajęcia:</b><br>Dr n. med. Marek Jurgowiak<br>Wyższa Szkoła Przedsiębiorczości im. Ks. Kazimierza Kujawskiego w Inowrocławiu |   |   |
| <b>Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności, kompetencji społecznych:</b>  |   |   |
| <b>Wiedza</b>   | Absolwent zna i rozumie:<br>- omawia funkcje genomu, transkryptomu i proteomu człowieka oraz podstawowe koncepcje regulacji ekspresji genów, w tym regulacji epigenetycznej;<br>- opisuje budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenyzy; zna profile metaboliczne podstawowych narządów;<br>- wymienia zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej |   |
| <b>Umiejętności</b>   | Absolwent potrafi:<br>Szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych<br>Wykorzystywać wiedzę na temat chorób uwarunkowanych genetycznie w profilaktyce nowotworów oraz diagnostyce prenatalnej  |   |

|                         |     |
|-------------------------|-----|
| Nazwa modułu/przedmiotu | Kod |
| <b>Genetyka</b>         | A   |

|                              |  |
|------------------------------|--|
| <b>Kompetencje społeczne</b> | Absolwent jest gotów do:<br>Rozwinięcia chęć niesienia pomocy i poczucie odpowiedzialności, umiejętność pracy w zespole. |
|------------------------------|--|

**Cel przedmiotu:**

1. Przygotowanie studenta do interpretowania i rozumienia wiedzy dotyczącej podstaw genetyki medycznej oraz metod diagnostyki prenatalnej.
2. Wyjaśnienie związków pomiędzy procesami genetycznymi a funkcjami życiowymi, zdrowiem i chorobą człowieka.
3. Zapoznanie z zasadami dziedziczenia, mechanizmami powstawania anomalii genetycznych i metodami diagnostyki chorób genetycznych.
4. Wskazanie dróg rozwoju oraz perspektyw wykorzystania genetyki w praktyce klinicznej.
5. Kształtowanie postawy studenta do: aktywnego pogłębiania wiedzy z zakresu genetyki człowieka; utrwalenie przekonania o znaczeniu wiedzy z dziedziny genetyki w praktyce pielęgniarstwa.

**Efekty uczenia się**

|  |   |
|--|---|
| Wiedza odniesienie do efektów uczenia się      | W zakresie wiedzy absolwent zna i rozumie:  |
| A.W9.  | uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh  |
| A.W10.   | problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie  |
| A.W11.   | budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenyzy  |
| A.W12.   | zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej |
| Umiejętności odniesione do efektów uczenia się | W zakresie umiejętności absolwent potrafi:  |
| A.U3.  | szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych  |
| A.U4.  | wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób   |

|                         |          |
|-------------------------|----------|
| Nazwa modułu/przedmiotu | Kod      |
| <b>Genetyka</b>         | <b>A</b> |

### Kompetencje społeczne

W zakresie kompetencji społecznych absolwent jest gotów do:

- 1) kierowania się dobrem pacjenta, poszanowania godności i autonomii osób powierzonych opiece, okazywania zrozumienia dla różnic światopoglądowych i kulturowych oraz empatii w relacji z pacjentem i jego rodziną;
- 2) przestrzegania praw pacjenta;
- 3) samodzielnego i rzetelnego wykonywania zawodu zgodnie z zasadami etyki, w tym przestrzegania wartości i powinności moralnych w opiece nad pacjentem;
- 4) ponoszenia odpowiedzialności za wykonywane czynności zawodowe;
- 5) zasięgania opinii ekspertów w przypadku trudności z samodzielnym rozwiązaniem problemu;
- 6) przewidywania i uwzględniania czynników wpływających na reakcje własne i pacjenta;
- 7) dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych.

### Przyjęte metody wykorzystywane podczas prowadzenia zajęć

Wybrać spośród:

1. **Metody podające** - wykład informacyjny, wykład konwersatoryjny, opowiadanie, opis, e-learning
2. **Metody poszukujące**- problemowe – sytuacyjna, burza mózgowa, metody ćwiczeniowo- praktyczne – projekt, studium przypadku, laboratoryjna, doświadczeń, obserwacji, dyskusja – panelowa, okrągłego stołu, punktowana, referatu;
3. **Metody eksponujące** - pokaz, prezentacja multimedialna, pomoce dydaktyczne, symulacja.

### Treści kształcenia

| Treści programowe wykładów   | Odniesienie do efektów uczenia się |
|--|------------------------------------|
| 1. Budowa i właściwości kwasów nukleinowych.   | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12.      |
| 2. Replikacja, transkrypcja, translacja.   | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12.      |
| 3. Genetyka klasyczna. Prawa Mendla.   | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12.      |
| 4. Podstawy chromosomowej teorii dziedziczenia.  | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12.      |
| 5. Cytogenetyka. Prawidłowy kariotyp człowieka. Zespoły chorobowe możliwe do diagnostyki cytogenetycznej. Cytogenetyczna diagnostyka prenatalna.                             | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12.      |
| 6. Genom człowieka. Organizacja genomu człowieka. Metody mapowania genomu.   | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12.      |
| 7. Przykłady chorób człowieka spowodowanych uszkodzeniem pojedynczego genu. Dziedziczenie cech autosomalnych i sprzężonych z płcią. Analiza rodowodów w wywiadzie rodzinnym. | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12.      |
| 8. Elementy embriologii, cytofizjologii i immunologii.   | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12.      |
| 9. Środowisko a zmienność organizmu.   | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12.      |
| 10. Czynniki mutagenne. Mutacje genowe, chromosomowe (typy aberracji, mechanizm powstawania) jako podstawa zmienności dziedzicznej.  | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12.      |

|                         |          |
|-------------------------|----------|
| Nazwa modułu/przedmiotu | Kod      |
| <b>Genetyka</b>         | <b>A</b> |

- |  |                               |
|--|-------------------------------|
| 11. Najczęściej występujące zespoły aberracji chromosomowych u człowieka.  | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12. |
| 12. Diagnostyka prenatalna: test PAPP-A, test potrójny i inne badania przesiewowe.   | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12. |
| 13. Genetyczne przyczyny nowotworów. Onkogeny i antyonkogeny. Mutacje chromosomowe, liczbowe i strukturalne. Kancerogeneza środowiskowa. | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12. |
| 14. Podstawy inżynierii genetycznej.   | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12. |
| 15. GMO – organizmy modyfikowane genetycznie.  | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12. |
| 16. Etyczne, moralne i prawne aspekty genetyki.  | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12. |

| <b>Treści programowe ćwiczeń</b>   | <b>Odniesienie do efektów uczenia się</b>                      |
|--|--|
| Omówienie chorób genetycznych: choroby wywołane aberracjami chromosomowymi, choroby monogenowe, choroby sprzężone z chromosomem X  | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12.                                  |
| Omówienie chorób genetycznych: choroby wywołane mutacją w różnych genach, choroby wywołane zwiększoną liczbą powtórzeń trójnukleotydowych, choroby epigenetyczne, choroby wielogenowe, choroby wieloetapowe (nowotwory). | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12.                                  |
| Izolacja genomowego DNA różnymi metodami<br>Amplifikacja in vitro fragmentów DNA – metoda PCR.   | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12.<br>A.W9., A.W10., A.W11., A.W12. |

| <b>Treści programowe samokształcenia</b>   | <b>Odniesienie do efektów uczenia się</b> |
|--|---|
| 1. Przygotowanie się do tematyki zajęć, opracowanie notatki w oparciu o przeczytany artykuł z prasy pielęgniarskiej, opracowanie prezentacji na zadany temat | A.W9., A.W10., A.W11., A.W12.             |

| <b>Sposoby sprawdzania efektów uczenia się</b>  |   |
|---|---|
| <b>Forma zajęć:</b>   | <b>Sposób weryfikacji</b>   |
| Wykłady   | Zaliczenie pisemne na ocenę weryfikujące osiągnięcie zakładanych przedmiotowych efektów uczenia się. Ocena aktywności (dotyczy oceny wiedzy)<br><br>Ocena 1 sprawdzenie wiedzy teoretycznej<br>Ocena 2 aktywność studenta podczas wykładów<br>Ocena 3 sprawdzenie wiedzy wynikającej z samokształcenia  |
| Ćwiczenia   | Sprawdzian wiedzy i umiejętności - uzyskanie pozytywnej oceny ze sprawdzianu wiedzy, umiejętności oraz aktywności indywidualnej studenta podczas ćwiczeń wg. poniższych kryteriów:<br><br>Ocena 1 – obserwacja (dotyczy oceny umiejętności)<br>Ocena 2 – praktyczne wykonanie zadania (dotyczy oceny umiejętności)<br>Ocena 3 – sprawdzenie wiedzy teoretycznej i praktycznych umiejętności |
| Samokształcenie   | Przygotowanie referatu na zaliczenie  |
| Warunkiem zaliczenia przedmiotu jest uzyskanie pozytywnej oceny z wykładów, ćwiczeń oraz z samokształcenia. Student ma prawo do zaliczenia poprawkowego z powodu niezaliczenia przedmiotu lub udokumentowanej nieobecności na zaliczenia w terminie ustalonym przez wykładowcę, ale nie później niż dwa tygodnie od momentu powrotu na zajęcia. |   |

|                         |     |
|-------------------------|-----|
| Nazwa modułu/przedmiotu | Kod |
| <b>Genetyka</b>         | A   |

| Przyjęte kryteria oceny |   |            |  |
|-------------------------|---|------------|--|
| Ocena                   | Definicja   | Ocena ECTS | Definicja ECTS   |
| 5                       | Bardzo dobry – znakomita wiedza, umiejętności, kompetencje  | A          | Celujący – wybitne osiągnięcia                                   |
| 4,5                     | Dobry plus– bardzo dobra wiedza, umiejętności, kompetencje  | B          | Bardzo dobry – powyżej średniego standardu, z pewnymi błędami    |
| 4                       | Dobry – dobra wiedza, umiejętności, kompetencje   | C          | Dobry – generalnie solidna praca z szeregiem zauważalnych błędów |
| 3,5                     | Dostateczny plus – zadowalająca wiedza, umiejętności, kompetencje, ale ze znacznymi niedociągnięciami         | D          | Zadowalający – zadowalający, ale ze znaczącymi błędami           |
| 3                       | Dostateczny – zadowalająca wiedza, umiejętności, kompetencje, z licznymi błędami (próg 60% opanowania W,U,KS) | E          | Dostateczny – wyniki spełniają minimalne kryteria                |
| 2                       | Niedostateczny – niezadowalająca wiedza, umiejętności, kompetencje (poniżej 60% opanowania W,U,KS)            | FX, F      | Niedostateczny – podstawowe braki w opanowaniu materiału         |

**Literatura podstawowa:**

1. Winter P.C., Hickey G.I., Fletcher H.L.: Genetyka : krótkie wykłady. PWN, Warszawa, 2006
2. Passarge E., Mazurczak T. (red.): Genetyka : ilustrowany przewodnik. PZWL, Warszawa, 2004

**Literatura uzupełniająca:**

1. Drewa G., Ferenc T.: Podstawy genetyki dla studentów i lekarzy. Urban & Partner, Wrocław, 2003