

KARTA PRZEDMIOTU DLA NABORU 2023/2024						
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
1	15	15			10	
6. Język wykładowy:		polski				
7. Wykładowca		prof. dr hab. Mariusz Sacharczuk, mgr Patrycja Teodorowicz				
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 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. 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 kolokwium 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. Bał, 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., Poher B.R. Genetyka medyczna, red. wyd. polskiego Mazurczak T., Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2009.	
Literatura uzupełniająca:	
1. Bał 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	
<ul style="list-style-type: none"> • 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 Akademii Białskiej im. Jana Pawła II	
4. Zajęcia odbywać się będą zgodnie z aktualnym planem zajęć	
5. Konsultacje odbywać się będą zgodnie z obowiązującym terminarzem	