

Forma studiów: stacjonarna

1. Nazwa przedmiotu

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 | Lab/zp MCSM | prj/zp | pws | prk |
|---------|----|----|---------|----------------|--------|-----|-----|
| I | 15 | 15 | | | | 10 | |

6. Język wykładowy:

polski

7. Wykładowca

prof. dr hab. Mariusz Sacharczuk

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 mutagenезы;

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.U4. wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób

KOMPETENCJE SPOŁECZNE

jest gotów do:

5 Zasięgania opinii ekspertów w przypadku trudności z samodzielnym rozwiązaniem problemu.

| 11. Treści programowe |
|--|
| Forma zajęć – wykłady |
| <ol style="list-style-type: none"> 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 teratogennych, 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 |
| <ol style="list-style-type: none"> 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. |
| <p style="text-align: center;">ZAKRES ZAGADNIEŃ DO REALIZACJI PRACY WŁASNEJ STUDENTA POD KIERUNKIEM NAUCZYCIELA AKADEMICKIEGO:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Budowa poszczególnych rodzajów RNA (mRNA, tRNA, rRNA) i ich rola w translacji. 2. Charakterystyka wybranych chorób przekazywanych drogą dziedziczenia. |
| 12. Narzędzia/metody dydaktyczne |
| 1. Metoda podająca – wykład |
| 2. Metody praktyczne- ćwiczenia |
| 3. Metoda problemowa - dyskusja |

| | |
|---|---------------|
| 13. Sposoby oceny (częstkowe, końcowe) | |
| 1. Ćwiczenia: sprawdziany wiadomości częstkowe | |
| 2. Wykłady: test końcowy, esej(częstkowa) | |
| 14. Obciążenie pracą studenta | |
| Forma aktywności | liczba godzin |
| 1. Zajęcia z bezpośrednim udziałem nauczyciela oraz konsultacje | 30 |
| 2. Praca własna studenta | 10 |
| 3. Nakład pracy studenta | 20 |
| 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. Kurantowski P., Wójcik A., Genetyka – 200 zadań dla studentów kierunków medycznych i biologicznych z przykładami rozwiązań. Łódź Promedi 2008. | |
| Literatura uzupełniająca: | |
| 1. Bal J. (red. naukowy), Biologia molekularna w medycynie – Elementy genetyki klinicznej, PWN W-wa 2011. | |
| 16. Formy oceny – szczegóły | |
| Przedmiot kończy się zaliczeniem z oceną. | |
| ĆWICZENIA -zaliczenie z oceną | |
| <ul style="list-style-type: none"> Zaliczenie ćwiczeń: podstawą zaliczenia ćwiczeń są kolokwia w liczbie ustalonej na początku roku przez prowadzącego ćwiczenia(pytania testowe jednokrotnej odpowiedzi i /lub pytania otwarte). Test składa się 30 pytań. Z każdą prawidłową odpowiedź student otrzymuje 1 pkt. Sposób oceniania: | |
| 0-50% (2,0)niedostateczny | |
| 51-60% (3,0)dostateczny | |
| 61-70% (3,5)dostateczny plus | |
| 71-80% (4,0)dobry | |
| 81-90% (4,5)dobry plus | |
| 91-100% (5,0)bardzo dobry | |
| WYKŁADY – zaliczenie z oceną | |
| <ul style="list-style-type: none"> Zaliczenie wykładów: podstawą zaliczenia jest sprawdzian wiadomości zawierający pytania testowe, i/lub pytania otwarte. Test składa się 30 pytań. Z każdą prawidłową odpowiedź student otrzymuje 1 pkt. Sposób oceniania: | |
| 0-50% (2,0)niedostateczny | |
| 51-60% (3,0)dostateczny | |
| 61-70% (3,5)dostateczny plus | |
| 71-80% (4,0)dobry | |
| 81-90% (4,5)dobry plus | |
| 91-100% (5,0)bardzo dobry | |
| Kryteria oceny eseju: | |
| <ul style="list-style-type: none"> Treść zgodna z tematem eseju(0-6 pkt.). Treść oparta o aktualną wiedzę pielęgnarską (oparta o badania naukowe), humanistyczną(0-5 pkt.). Umiejętność analizy literatury, niezależność oryginalność myślenia(0-4 pkt.). Właściwe cytowanie literatury(0-2 pkt.). | |

- Poprawny spis literatury(0-2 pkt.).
- Logiczny układ eseju(0-2 pkt.).
- Osobista refleksja nad zagadnieniem i obrona własnego punktu widzenia(0-2 pkt.).
- Poprawność edytorska eseju(0-2 pkt.).

Oceny – b. dobry – 25-24 pkt; dobry plus- 23-22 pkt.; dobry- 21- 20 pkt; dostateczny plus 19-18 pkt.; dostateczny 17- 16 pkt.; 15 pkt i niżej niedostateczny

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 Bialskiej im. Jana Pawła – Filia w Radzyniu Podlaskim.
4. Zajęcia odbywać się będą zgodnie z aktualnym planem zajęć.
5. Konsultacje odbywać się będą zgodnie z obowiązującym terminarzem.