

SYLABUS
DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2019-2022
(skrajne daty)
 Rok akademicki 2019/2020

1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE

Nazwa przedmiotu	Genetyka
Kod przedmiotu*	NP-G
nazwa jednostki prowadzącej kierunek	Kolegium Nauk Medycznych
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	Instytut Nauk o Zdrowiu
Kierunek studiów	pielęgniarstwo
Poziom studiów	studia pierwszego stopnia
Profil	praktyczny
Forma studiów	stacjonarna
Rok i semestr/y studiów	I rok, I semestr
Rodzaj przedmiotu	obowiązkowy
Język wykładowy	polski
Koordynator	Dr hab. n. med. Izabela Zawlik, prof. UR
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	Prof. dr hab. n. med. Hayane Akopyan Dr hab. n. med. Izabela Zawlik, prof. UR

* -opcjonalnie, zgodnie z ustaleniami w Jednostce

1.1. Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS

Semestr (nr)	Wykł.	Ćw.	Kon w.	Lab./ Lab CSM	Sem.	ZP/ ZP CSM	PZ	Samok.	Prakt . Zaw.	Liczba pkt. ECTS
I	15			15/0						1

1.2. Sposób realizacji zajęć

zajęcia w formie tradycyjnej

zajęcia realizowane z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość

1.3 Forma zaliczenia przedmiotu (z toku) (egzamin, zaliczenie z oceną, zaliczenie bez oceny)

Zaliczenie z oceną

2. WYMAGANIA WSTĘPNE

Kompetencje na poziomie ukończenia szkoły średniej z biologii, genetyki i embriologii

3. CELE, EFEKTY UCZENIA SIĘ , TREŚCI PROGRAMOWE I STOSOWANE METODY DYDAKTYCZNE

3.1 Cele przedmiotu

C1	Przekazanie studentom niezbędnej wiedzy dotyczącej podstaw genetyki medycznej, metod cytogenetyki klasycznej i molekularnej oraz genetycznych metod diagnostyki molekularnej, roli i znaczenia genetyki we współczesnej medycynie.
C2	Wykształcenie umiejętności do rozpoznawania podstawowych zaburzeń genetycznych oraz umiejętności zastosowania odpowiednich metod cytogenetycznych i molekularnych.
C3	Przygotowanie studentów do pogłębiania wiedzy z zakresu genetyki człowieka.
C4	Przygotowanie studenta do wykorzystania w praktyce umiejętności określenia wskazań do wykonania badań genetycznych w diagnostyce pre- i postnatalnej.

3.2 Efekty uczenia się dla przedmiotu

EK (efekt uczenia się)	Treść efektu uczenia się zdefiniowanego dla przedmiotu	Odniesienie do efektów kierunkowych ¹
	W zakresie wiedzy student zna i rozumie:	
EK_1	uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh	A.W9
EK_2	problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie	A.W10
EK_3	budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenyzy	A.W11
EK_4	zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej	A.W.12
	W zakresie umiejętności student potrafi:	
EK_5	wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób	A.U4
	W zakresie kompetencji społecznych jest gotów do:	
EK_6	zasięgania opinii ekspertów w przypadku trudności z samodzielnym rozwiązaniem problemu;	K_K05
EK_7	dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych.	K_K07

¹ W przypadku ścieżki kształcenia prowadzącej do uzyskania kwalifikacji nauczycielskich uwzględnić również efekty uczenia się ze standardów kształcenia przygotowującego do wykonywania zawodu nauczyciela.

3.3 Treści programowe

A. Problematyka wykładu

Treści merytoryczne
Elementy genetyki klasycznej. Znaczenie genetyki we współczesnej medycynie.
Rodzaje dziedziczenia i ich analiza. Opracowywanie rodzajów dziedziczenia w oparciu o konstruowanie i analizę rodowodu.
Dziedziczenie autosomalne.
Dziedziczenie cech sprzężonych z płcią.
Dziedziczenie niemendlowskie.
Molekularne podstawy organizacji genomu. Kwasy nukleinowe. Gen. Mutacje genowe.
Kariotyp człowieka. Mutacje chromosomowe.
Środowisko a zmienność organizmu
Czynniki mutagenne
Elementy embriologii, cytofizjologii i immunologii.

B. Problematyka ćwiczeń audytoryjnych, konwersatoryjnych, laboratoryjnych, zajęć praktycznych

Treści merytoryczne
Omówienie podstawowych definicji i Human Genom Project oraz omówienie metod cytogenetycznych i molekularnych.
Analiza kariotypu człowieka
Izolacja materiału genetycznego (DNA) z komórek nabłonkowych jamy ustnej
Wykonanie reakcji PCR
Elektroforetyczny rozdział produktów PCR oraz analiza wyników elektroforetycznych, sekwencjonowanie DNA oraz analiza mikromacierzowa

3.4 Metody dydaktyczne

Wykład: wykład z prezentacją multimedialną

Ćwiczenia laboratoryjne : metoda projektów (projekt praktyczny)

4. METODY I KRYTERIA OCENY

4.1 Sposoby weryfikacji efektów uczenia się

Symbol efektu	Metody oceny efektów uczenia się (np.: kolokwium, egzamin ustny, egzamin pisemny, projekt, sprawozdanie, obserwacja w trakcie zajęć)	Forma zajęć dydaktycznych (w, ćw, ...)
A.W9	Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium, odpowiedź ustna, samoocena studenta	W, Lab
A.W10	Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium, odpowiedź ustna, samoocena studenta	W, Lab
A.W11	Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium, odpowiedź ustna, samoocena studenta	W, Lab
A.W.12	Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium, odpowiedź ustna, samoocena studenta	W, Lab
A.U4	Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium, odpowiedź ustna, samoocena studenta	W, Lab
K_K05	Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium, odpowiedź ustna, samoocena studenta	W, Lab
K_K07	Obserwacja w trakcie zajęć, samoocena studenta	W, Lab

4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

Wykład:

Student jest zobowiązany do systematycznego uczestnictwa w zajęciach wykładowych. Ewentualne nieobecności studenta na wykładach nie zwalniają go z obowiązku przyswojenia materiału omawianego na zajęciach. Warunkiem zaliczenia jest obecność studenta na wykładach, aktywne w nich uczestnictwo oraz zaliczenie pisemnego kolokwium końcowego. Kolokwium końcowe odbywa się w formie testu. Warunkiem zaliczenia testu jest uzyskanie co najmniej 60% punktów. Warunkiem zaliczenia jest uzyskanie pozytywnej oceny (minimum 3,0) z zaliczenia każdego efektu uczenia się.

Kryteria oceny:

Zakres ocen 2.0-5.0

5.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 93%-100%

4.5 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 85%-92%

4.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 77%-84%

3.5 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 69%-76%

3.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 60%-68%

2.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia poniżej 60%

Laboratoria: kolokwium pisemne

Warunkiem zaliczenia jest obecność studenta na zajęciach laboratoryjnych, aktywne w nich uczestnictwo oraz zaliczenie pisemnego kolokwium końcowego. Kolokwium końcowe odbywa się w formie testu. Warunkiem zaliczenia testu jest uzyskanie co najmniej 60% punktów. Warunkiem zaliczenia jest uzyskanie pozytywnej oceny (minimum 3,0) z zaliczenia każdego efektu uczenia się realizowanego w ramach ćwiczeń laboratoryjnych.

Kryteria oceny:

Zakres ocen: 2.0-5.0

5.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 93%-100%

4.5 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 85%-92%

4.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 77%-84%

3.5 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 69%-76%

3.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 60%-68%

2.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia poniżej 60%

5. CAŁKOWITY NAKŁAD PRACY STUDENTA POTRZEBNY DO OSIĄGNIĘCIA ZAŁOŻONYCH EFEKTÓW W GODZINACH ORAZ PUNKTACH ECTS

Forma aktywności	Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności
Godziny kontaktowe wynikające z harmonogramu studiów	30
Inne z udziałem nauczyciela akademickiego (udział w konsultacjach, egzaminie)	2
Godziny niekontaktowe – praca własna studenta (przygotowanie do zajęć, egzaminu, napisanie referatu itp.)	10
SUMA GODZIN	42
SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS	1

* Należy uwzględnić, że 1 pkt ECTS odpowiada 25-30 godzin całkowitego nakładu pracy studenta.

6. PRAKTYKI ZAWODOWE W RAMACH PRZEDMIOTU

wymiar godzinowy	-
zasady i formy odbywania praktyk	-

7. LITERATURA

Literatura podstawowa:

1. Drewa G., Ferenc T. Podstawy genetyki dla studentów i lekarzy. Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner 2003.
2. Bal J.(red). Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Wydawnictwo Naukowe PWN 2011.
3. Srebniak M . I., Tomaszewska A. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej. PZWL 2008.
4. Connor M., Ferguson-Smith.M. A.: Podstawy genetyki medycznej. PZWL Warszawa 1998
5. Bukala B. Biologia. Genetyka. Wydawnictwo OMEGA 2003.
6. Bradley J.T., Johnson D.R. Pober B.R., Mazurczak T. (red. Wyd. Pol.) Genetyka medyczna. Notatki z wykładów. PZWL 2008.
7. Węgleński P. (red). Genetyka molekularna. Wydawnictwo Naukowe PWN 2006
8. Friedman J.M.: Genetyka. Wydawnictwo Urban & Partner, Wrocław 1997.
9. Wojcierowski J.: Geny i genomy. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 1999.

Literatura uzupełniająca:

1. Winter PC, Hickey GH, Fletner HI: Genetyka. Krótkie wykłady. Wydawnictwo naukowe PWN, Warszawa 2005.
2. Korf BR Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Wydawnictwo naukowe PWN, Warszawa 2000.
3. Kornas -Biela D.: Psychologiczne problemy poradnictwa genetycznego i diagnostyki prenatalnej. Towarzystwo Naukowe KUL, Lublin 1996.

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej