

SYLABUS**DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA: 2024- 2027***(skrajne daty)*

Rok akademicki 2025/2026

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 I stopnia |
| Profil | Praktyczny |
| Forma studiów | Stacjonarne |
| Rok i semestr/y studiów | II rok, III semestr |
| Rodzaj przedmiotu | A.Nauki Podstawowe |
| Język wykładowy | Język polski |
| Koordinator | Prof. dr hab. n. med. Izabela Zawlik |
| Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących | Prof. dr hab. n. med. Izabela Zawlik Dr. n. biol. Alina Zuchowska Dr n. o zdr. Sylwia Paszek |

* -opcjonalnie, zgodnie z ustaleniami w Jednostce

1.1. Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS

| Semestr (nr) | Wykład | Ćwiczenia | Konwersatoria | Laboratoria | Laboratoria CSM | Seminarium | Zajęcia praktyczne | Zajęcia praktyczne CSM | Praktyki zawodowe | Samokształcenie | Liczba pkt. ECTS |
|--------------|--------|-----------|---------------|-------------|-----------------|------------|--------------------|------------------------|-------------------|-----------------|------------------|
| III | 15 | | 15 | | | | | | | | 1 |

CSM – zajęcia realizowane w Centrum Symulacji Medycznej

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

| |
|-----------------------------------------------------------------------------------|
| Wiedza 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 |
|------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------|
| EK_01 | Student zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh | A.W9 |
| EK_02 | Student rozumie problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie | A.W10 |
| EK_03 | Student zna budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenyzy | A.W11 |
| EK_04 | Student zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej | A.W12 |
| EK_05 | Student potrafi wykorzystywać wiedzę na temat chorób uwarunkowanych genetycznie w profilaktyce nowotworów i innych chorób | A.U4 |

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

| | | |
|-------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| EK_o6 | Student dostrzega i rozpoznaje własne ograniczenia w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonuje samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych. | K_Ko7 |
|-------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|

3.3 Treści programowe

A. Problematyka wykładu

| |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Treści merytoryczne |
| 1. Podstawowe pojęcia w genetyce: budowa genomu, typy mutacji genowych, polimorfizmy genetyczne, regulacja cyklu komórkowego, mitoz, mejoza, apoptoza, telomery |
| 2. Dziedzicznie monogenowe: autosomalne dominujące, autosomalne recesywne, sprzężone z chromosomem X – dominujące, sprzężone z chromosomem X – recesywne |
| 3. Cytogenetyka klasyczna: kariotyp człowieka, aberracje chromosomowe liczbowe i strukturalne, wybrane zespoły wad wrodzonych, aneuploidie chromosomów płciowych, metody badania chromosomów |
| 4. Cytogenetyka molekularna: omówienie metod FISH, CGH i aCGH, MLPA, wybrane zespoły mikrodelecyjne |
| 5. Metody genetyki molekularnej i przykłady ich użycia: metody oparte na PCR, sekwencjonowanie Sanger, sekwencjonowanie następnej generacji |
| 6. Genetyka chorób nowotworowych: mutacje somatyczne, protoonkogeny, geny supresorowe, geny naprawy DNA, teoria Knudsona, etapy kancerogenezy, karcenogeny, terapie personalizowane w nowotworach sporadycznych |
| 7. Zespoły dziedzicznych predyspozycji do nowotworów: charakterystyczne cechy zespołów dziedzicznych, penetracja mutacji, ekspresja mutacje germinalne, fenokopie, przykładowe zespoły predyspozycji do nowotworów (siatkówczak, zespół dziedzicznego raka piersi i jajnika, dziedziczny niepolipowaty rak jelita grubego, rodzinna polipowatość jelita grubego, zespół Li-Fraumeni) |
| 8. Epigenetyka: modyfikacje posttranslacyjne histonów, metylacja DNA, niekodujące RNA, choroby wynikające z zaburzeń epigenetycznych, terapie epigenetyczne |

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

| |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Treści merytoryczne |
| 1. Omówienie metod cytogenetycznych. Analiza kariotypu człowieka. |
| 2. Elementy genetyki klasycznej (prawa Mendla). Dziedziczenie pozajądrowej informacji genetycznej. Analiza rodowodów oraz krzyżówek genetycznych. |
| 3. Dziedziczenie grup krwi. Konflikt serologiczny. |
| 5. Izolacja materiału genetycznego (DNA). |
| 6. Wykonanie reakcji PCR. Elektroforetyczny rozdział produktów PCR oraz analiza wyników. |

3.4 Metody dydaktyczne

Wykład: wykład problemowy, wykład z prezentacją multimedialną

Ćwiczenia: praca w grupach, rozwiązywanie zadań, projektowanie i wykonywanie doświadczenia, dyskusja

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 | Wykład, ćwiczenia |
| A.W10 | Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium | Wykład, ćwiczenia |
| A.W11 | Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium | Wykład, ćwiczenia |
| A.W12 | Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium | Wykład, ćwiczenia |
| A.U4 | Obserwacja w trakcie zajęć | Ćwiczenia |
| K_K07 | Obserwacja w trakcie zajęć | Ćwiczenia |

4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

Wykład: zaliczenie na podstawie obecności oraz obserwacji w trakcie zajęć

Ćwiczenia: warunkiem zaliczenia przedmiotu jest uzyskanie oceny pozytywnej z kolokwium końcowego.

Kolokwium pisemne testowe, jednokrotnego wyboru.

Kryteria oceny:

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%

Ocenę pozytywną z przedmiotu można otrzymać wyłącznie pod warunkiem uzyskania pozytywnej oceny za każdy z ustanowionych efektów kształcenia.

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 | 32 |
| Godziny kontaktowe wynikające z harmonogramu studiów: | |
| ZAJĘCIA TEORETYCZNE (WYKŁADY, ĆWICZENIA, ĆWICZENIA/CSM) | 30 |
| ZAJĘCIA PRAKTYCZNE/ZAJĘCIA PRAKTYCZNE/CSM | |

| | |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| PRAKTYKA ZAWODOWA | |
| ĆWICZENIA KLINICZNE | |
| Godziny kontaktowe poza harmonogramem studiów (udział w konsultacjach, zaliczeniach, egzaminie) | |
| UDZIAŁ W KONSULTACJACH | 1 |
| UDZIAŁ W ZALICZENIACH, EGZAMINIE | 1 |
| GODZINY NIEKONTAKTOWE | 4 |
| WYNIKAJĄCE Z HARMONOGRAMU STUDIÓW - SAMOKSZTAŁCENIE | |
| GODZINY NIEKONTAKTOWE – PRACA WŁASNA STUDENTA (PRZYGOTOWANIE DO ZAJĘĆ, NAPISANIE REFERATU, PRZYGOTOWANIE DO ZALICZEŃ, EGZAMINU) | 4 |
| SUMA GODZIN | 36 |
| 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

| |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>Literatura podstawowa:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Winter PC, Hickey GH, Fletner HI: Genetyka. Krótkie wykłady. Wydawnictwo naukowe PWN, Warszawa 2021. 2. Drewa G., Ferenc T. Genetyka medyczna : podręcznik dla studentów. Wydawnictwo Elsevier Urban & Partner, 2013. 3. Bal J. Genetyka medyczna i molekularna. Wydawnictwo Naukowe PWN 2017. 4. Bębas P., Węgleński P. (red). Genetyka molekularna. Wydawnictwo Naukowe PWN 2008 |
| <p>Literatura uzupełniająca:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Korf BR., Pawlak A. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Wydawnictwo naukowe PWN, Warszawa 2003. 2. Jakubowski L i in., Węgrzyn P (red.) Genetyka w ginekologii i położnictwie, PZWL, 2018. 3. Srebnik M . I., Tomaszewska A. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej, PZWL 2008. |

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej