

**SYLABUS**  
**DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2022-2025**  
*(skrajne daty)*  
 Rok akademicki 2022/2023

**1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE**

Nazwa przedmiotu	<b>Embriologia i genetyka</b>
Kod przedmiotu*	<b>Poł/II/A-EIG</b>
Nazwa jednostki prowadzącej kierunek	Kolegium Nauk Medycznych, Instytut Nauk o Zdrowiu
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	Kolegium Nauk Medycznych
Kierunek studiów	Położnictwo
Poziom studiów	Studia I stopnia
Profil	praktyczny
Forma studiów	stacjonarne
Rok i semestr/y studiów	Rok I semestr II
Rodzaj przedmiotu	Nauki podstawowe
Język wykładowy	polski
Koordynator	prof. dr hab. n. med. Akopyan Hayane
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	prof. dr hab. n. med. Akopyan Hayane

\* -opcjonalnie, zgodnie z ustaleniami w Jednostce

**1.1. Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS**

Semestr (nr)	Wykł.	Ćw.	Konw.	Lab.	Sem.	ZP	Prakt.	Inne (jakie?)	Liczba pkt. ECTS
II	25	20						Samokształcenie 20	2

**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)**

- Wykład (W):** student generuje/rozpoznaje odpowiedź: krótkie strukturyzowane pytania, test jednokrotnego wyboru, zaliczenie z oceną
- Ćwiczenia (ĆW):** zaliczenia z oceną
- Samokształcenie:** zaliczenie z oceną na podstawie przygotowania zleconego zadania – pracy indywidualnej tj. przygotowanie prezentacji multimedialnej na wskazany temat: Rozwój, budowa i funkcja łożyska. (realizacja efektów: A.W12)

**2. WYMAGANIA WSTĘPNE**

Student powinien znać podstawy genetyki na poziomie liceum.
---

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

#### 3.1 Cele przedmiotu

C <sub>1</sub>	Przygotowanie studenta do interpretowania i rozumienia wiedzy dotyczącej: - podstaw genetyki medycznej; - metod diagnostyki prenatalnej; - roli i znaczenia genetyki we współczesnej medycynie; - rozwoju człowieka od momentu zapłodnienia do porodu;
C <sub>2</sub>	Przygotowanie studenta w zakresie umiejętności do: - rozpoznania podstawowych zaburzeń genetycznych; - wykorzystywania wiedzy z embriologii w praktyce zawodowej;
C <sub>3</sub>	Kształtowanie postawy studenta do: - pogłębiania wiedzy z zakresu genetyki i embriologii; - przekonania o znaczeniu wiedzy z zakresu rozwoju człowieka dla celów praktyki zawodowej położnej.

#### 3.2 Efekty uczenia się dla przedmiotu

EK (efekt uczenia się)	Treść efektu uczenia się zdefiniowanego dla przedmiotu	Odniesienie do efektów kierunkowych <sup>1</sup>
EK_01	procesy spermatogenezy, spermiogenezy i owogenezy, zaplemnienia i zapłodnienia;	A.W11.
EK_02	stadia rozwoju zarodka ludzkiego, budowę i czynność błon płodowych i łożyska oraz etapy rozwoju poszczególnych narządów;	A.W12.
EK_03	uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh;	A.W13.
EK_04	budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy;	A.W14.
EK_05	zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej;	A.W15.
EK_06	problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie i jej znaczenie w diagnostyce prenatalnej;	A.W16.
EK_07	szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych;	A.U4.
EK_08	wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób oraz diagnostyce prenatalnej;	A.U5.
EK_09	dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych;	D.K7.

<sup>1</sup> 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
---------------------

1. Spermatogeneza i spermiogeneza. Owogeneza. Zaplemnienie i zapłodnienie. Genetyczne uwarunkowanie niepłodności.
2. Wczesne stadia rozwoju człowieka. Genetyczne uwarunkowanie wczesnych strat prokreacyjnych.
3. Rozwój poszczególnych układów i narządów.
4. Rozwój układu krążenia. Wady rozwojowe układu krążenia.
5. Rozwój układu pokarmowego. Wady rozwojowe układu pokarmowego.
6. Rozwój układu oddechowego. Wady rozwojowe układu oddechowego.
7. Rozwój układu moczowo-płciowego. Wady rozwojowe układu moczowo-płciowego.
8. Rozwój układu kostnego. Wady rozwojowe układu szkieletowego.
9. Rozwój układu nerwowego. Wady rozwojowe układu nerwowego.
10. Rozwój narządów zmysłu. Wady rozwojowe narządów zmysłu.
11. Rozwój, budowa i funkcja łożyska. Diagnostyka prenatalna.
12. Diagnostyka kliniczna i genealogiczna w wykrywaniu chorób monogenowych.
13. Molekularne uwarunkowanie chorób człowieka.
14. Budowa i funkcja komórki. Kariotyp człowieka. Aberracje chromosomów płciowych i autosomalnych. Badania cytogenetyczne.

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

<b>Treści merytoryczne</b>
1. Gameta żeńska i męska. Niepłodność.
2. Zapłodnienie. Wczesne stadium rozwoju człowieka. Wczesne straty prokreacyjne
3. Budowa i rozwój łożyska. Patologia łożyska.
4. Rozwój układów i narządów. Wady wrodzone. Molekularne uwarunkowanie teratogenezy i onkogenezy.
5. Analiza rodowodów w wywiadzie rodzinnym.
6. Choroby chromosomalne. Badania cytogenetyczne.
7. Diagnostyka prenatalna. Testy genetyczne i choroby możliwe do wykrycia w okresie prenatalnym i neonatalnym. Programy badań przesiewowych noworodków
8. Opieka nad człowiekiem z chorobą genetyczną

### 3.4 Metody dydaktyczne

**Wykład:** wykład problemowy z prezentacją multimedialną z wykorzystaniem platformy Office 365 w trybie synchronicznej interakcji, metody kształcenia na odległość

**Ćwiczenia:** praca w grupach/rozwiązywanie zadań/ dyskusja, oprogramowanie Office 365, platforma Teams

**Samokształcenie:** praca indywidualna studenta - prezentacja multimedialna

## 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.W11.	kolokwium	w, ćw
A.W12.	kolokwium	w, ćw

A.W13.	kolokwium	W
A.W14.	kolokwium	W, ĆW
A.W15.	kolokwium	ĆW
A.W16.	kolokwium	ĆW
A.U4.	kolokwium	W, ĆW
A.U5.	kolokwium, sprawozdanie	ĆW
D.K7.	Obserwacja podczas zajęć	ĆW

#### 4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

##### Wykład:

Pozytywna ocena z kolokwium końcowego, 90% obecności na zajęciach.

Kryteria oceniania:

- 5.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 93%-100%
- 4.5 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 85%-92%
- 4.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 77%-84%
- 3.5 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 69%-76%
- 3.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 60%-68%
- 2.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia poniżej 60%

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

##### Ćwiczenia:

Warunki zaliczenia ćwiczeń:

1. pełne uczestnictwo i aktywność studenta na ćwiczeniach
2. obserwacja pracy studenta
3. bieżąca informacja zwrotna
4. obserwacja pracy studenta na ćwiczeniach
5. ocena przygotowania do zajęć
6. dyskusja w czasie ćwiczeń
7. sprawdzanie wiedzy w trakcie ćwiczeń
8. zaliczenia pisemne częściowe (kolokwia odbywają się po zakończeniu danego działu tematycznego) - uzyskanie co najmniej 60% punktów z testów pisemnych
9. Zakres ocen: 2,0 – 5,0

Ocena umiejętności:

5,0 – student aktywnie uczestniczy w zajęciach, jest dobrze przygotowany, potrafi umiejętnie wykorzystać wiedzę z zakresu anatomii

4,5 - student aktywnie uczestniczy w zajęciach, z niewielką pomocą prowadzącego, w dobrym stopniu potrafi operować wiedzę z zakresu anatomii

4,0 - student aktywnie uczestniczy w zajęciach, z większą pomocą prowadzącego, jest poprawiany, w dobrym stopniu potrafi operować wiedzę z zakresu anatomii

3,5 – student uczestniczy w zajęciach, jego zakres przygotowania nie pozwala na przeprowadzenie rozmowy z prowadzącym w stopniu dobrym z zakresu anatomii

3,0 – student uczestniczy w zajęciach, na poziomie dostatecznym wykształcił umiejętność z zakresu anatomii

2,0 – student biernie uczestniczy w zajęciach, wypowiedzi są niepoprawne merytorycznie, nie potrafi wykorzystać wiedzy z zakresu anatomii

**Ocena umiejętności odbywa się w oparciu o kryteria:**

- zasady
- sprawność/ skuteczność

- samodzielność
- postawa

Kryteria oceny	Punkty	Normy wykonania				
		Wiedza	Zasady	Sprawność	Samodzielność	Postawa
Sposób wykonywania czynności	0	nie posiada wiedzy	nie przestrzega zasad	czynności wykonuje chaotycznie	brak samodzielności lub mimo wielokrotnego ukierunkowania nie potrafi samodzielnie pracować	nie potrafi krytycznie oceniać i analizować swojego postępowania, nie współpracuje z zespołem terapeutycznym, nie identyfikuje się z rolą zawodową, nie utrzymuje kontaktu werbalnego z pacjentem/grupą
	1	posiada wiedzę w zakresie minimalnym	nie przestrzega prawidłowej kolejności zasad,	czynności wykonuje niepewnie, bardzo wolno	stale wymaga ukierunkowania w działaniu	mimo częstego ukierunkowania nie potrafi oceniać i analizować swojego postępowania, nie potrafi utrzymać kontaktu werbalnego z pacjentem/grupą
	2	posiada wiedzę na poziomie podstawowym	przestrzega zasady po ukierunkowaniu	czynności wykonuje poprawnie	sporadycznie wymaga przypomnienia i ukierunkowania w niektórych działaniach	ma pewne trudności w krytycznej ocenie i analizie swojego postępowania, wymaga naprowadzania, ukierunkowania w wyborze treści
	3	posiada wiedzę na poziomie uniwersyteckim	przestrzega zasady właściwej techniki i kolejność wykonywania czynności	czynności wykonuje pewnie, zdecydowanie, logicznie	ćwiczenie wykonuje całkowicie samodzielnie, pewnie	potrafi krytycznie oceniać i analizować swoje postępowanie, współpracuje z grupą, identyfikuje się z rolą zawodową, poprawnie, samodzielnie i skutecznie dobrać treści

**Samokształcenie:**

1. Zaliczenie na podstawie wykonania i przedstawienia prezentacji multimedialnej:

- pozytywna ocena z realizacji wyznaczonego zadania – 60% uzyskanych punktów
- Kryteria oceny stanowią:

ilość slajdów – 20 (+/- 5)

zgodność przedstawionej tematyki w prezentacji z realizowanym efektem kształcenia (A\_W11)

zgromadzenie i przedstawienie aktualnej literatury zgodnie z normą do danego tematu

podstawowe zasady tworzenia prezentacji multimedialnych – przedstawienie tytułu, celu, istoty prezentacji, dostosowanie prezentacji do odbiorców, rozkład procentowy ilości tekstu zawartego w slajdzie, odpowiednia czcionka, czytelność elementów graficznych, kolorystyka, celowość animacji, autorstwo prezentacji

2. Ocena samokształcenia: zakres ocen 2.0- 5.0

- poniżej 60% (2.0)- realizacja zleconego zadania nie uwzględnia poprawności zadnego z w/w przyjętych kryteriów

- 60% (3.5)- realizacja zleconego zadania uwzględnia jedynie zgodność przygotowanej i przedstawionej treści w prezentacji z realizowanymi efektami kształcenia, ilość literatury 5

- 61-70% (3.5) – realizacja zleconego zadania uwzględnia zgodność przygotowanej i przedstawionej treści w prezentacji z realizowanymi efektami kształcenia, student potrafi odpowiedzieć na zadawane pytania po ukierunkowaniu przez prowadzącego w zakresie tematyki zgodnie z przedstawianą prezentacją

- 71-80% (4.0) – realizacja zleconego zadania uwzględnia zgodność przygotowanej i przedstawionej treści w prezentacji z realizowanymi efektami kształcenia, student potrafi odpowiedzieć na zadawane pytania zgodnie z tematyką prezentacji

- 81 - 90% (4.5) - realizacja zleconego zadania uwzględnia prawidłową liczbę slajdów, zgodność przygotowanej i przedstawionej treści w prezentacji z realizowanymi efektami kształcenia, student potrafi odpowiedzieć na zadawane pytania zgodnie z tematyką prezentacji, jego wiedza wykracza poza materiał przygotowanej prezentacji

- 91-100% (5.0) – realizacja zleconego zadania uwzględnia prawidłowość wszystkich w/w kryteriów oceniania, student potrafi odpowiedzieć na zadawane pytania zgodnie z tematyką prezentacji oraz uzasadnia swoją wypowiedź zgodnie z wykorzystaną literaturą

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

Forma aktywności	Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności	
	Liczba godzin	Liczba punktów ECTS
<b>I. GODZINY KONTAKTOWE WYNIKAJĄCE Z HARMONOGRAMU STUDIÓW - ZAJĘCIA TEORETYCZNE</b>		
<b>1. Zajęcia kontaktowe z nauczycielem</b>		
• udział w wykładach/ udział w e-wykładach	25/0	<b>2</b>
• udział w ćwiczeniach/udział w e-ćwiczeniach	20/0	
• udział w ćwiczeniach - Monoprofilowe Centrum Symulacji Medycznej	-	
• Inne, jakie?	-	-

<b>II. GODZINY KONTAKTOWE WYNIKAJĄCE Z HARMONOGRAMU STUDIÓW - KSZTAŁCENIE PRAKTYCZNE</b>		
<b>1. Zajęcia praktyczne</b>		
• godziny kontaktowe z nauczycielem	-	-
• godziny kontaktowe z nauczycielem – Monoprofilowe Centrum Symulacji Medycznej	-	
<b>2. Ćwiczenia kliniczne</b>	-	
<b>3. Inne, jakie?.....</b>		
<b>III. GODZINY KONTAKTOWE WYNIKAJĄCE Z HARMONOGRAMU STUDIÓW - PRAKTYKI ZAWODOWE</b>		
• Praktyka zawodowa	-	-
<b>IV. GODZINY NIEKONTAKTOWE WYNIKAJĄCE Z HARMONOGRAMU STUDIÓW*</b>		
• Samokształcenie	20	
<b>V. GODZINY NIEKONTAKTOWE – PRACA WŁASNA STUDENTA (PRZYGOTOWANIE DO ZAJĘĆ, EGZAMINU, NAPISANIE REFERATU ITP.)</b>		
Przygotowanie do zajęć, egzaminu, napisanie referatu itp.	7	
Samokształcenie	-	
<b>SUMA GODZIN</b>	<b>72</b>	
<b>SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS</b>		<b>2</b>

\* 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. Genetyka Medyczna – Tobias ES, Connor M, Ferguson-Smith M. przekład pod red. A. Latos Bieleńskiej PZWL, 2013. /dostęp poprzez ibuk/
2. BARTEL H. EMBRIOLOGIA. PODRĘCZNIK DLA STUDENTÓW. WYD. 5 ROZSZ. I UAKTUAL. : WYDAWNICTWO LEKARSKIE PZWL, WARSZAWA 2012. /DOSTĘP POPRZEZ IBUK/

**Literatura uzupełniająca:**

1. Bal Jerzy. Red.: Genetyka medyczna i molekularna Wydawnictwo Naukowe PWN Warszawa 2017. /dostęp poprzez ibuk/
2. Kurnatowska Anna Jadwiga, Kurnatowski Piotr, Wójcik Anna (biologia medyczna): Wybrane zagadnienia z genetyki wraz z zadaniami. Wałbrzych : Wydawnictwo Uczelniane Państwowej Wyższej Szkoły Zawodowej im. Angelusa Silesiusa 2018
3. Błaszczak Marcin. Podstawy genetyki . Oficyna Wydawnicza PWSZ Nysa 2017
4. Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., White R.L.: Genetyka medyczna. Wyd. II, red. wyd. pol. Bogdan Kałużewski, 2013
5. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej, A. Tomaszewska, M. Srebniak Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2008 /dostęp poprzez ibuk/
6. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej pod redakcją J. Bala. PWN Warszawa 2008 i nowsze wydania /dostęp poprzez ibuk/
7. Genetyka medyczna. Notatki z wykładów. John R. Bradley, David R. Johnson, Barbara R. Pober, red. wyd. pol. Tadeusz Mazurczak, PZWL, 2008
8. Genetyka. JM Friedman pod red. J.Limona. U&P 1997.
9. Bartel H.: Embriologia medyczna. Ilustrowany podręcznik. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2009.- online
10. Drewna G., Ferenc T. : Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów . Urban & Partner, Wydanie I, Wrocław 2011.
11. Keith L. Moore. T.V.N. Persaud, Mark G. Torchia. red. wyd .pol. Bartel H. , M. Zabel: Embiologia i wady wrodzone. Od zapłodnienia do urodzenia. Wydanie I. Urban & Partner, Wrocław 2013.
12. Bielańska-Osuchowska Z.: Zarys organogenezy. Różnicowanie się komórek w narządach. Wydawnictwo PWN. Warszawa 2004.

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej