

➤ **Genetyka stosowana**

Wydział	Wydział Opieki Zdrowotnej				
Kierunek studiów	Pielęgniarstwo				
Poziom kształcenia	Studia drugiego stopnia				
Forma studiów	Studia stacjonarne/studia niestacjonarne				
Profil kształcenia	Praktyczny				
Jednostka organizacyjna prowadząca przedmiot	Katedra Pielęgniarstwa				
Moduł / Przedmiot	Technologie medyczne				
Przedmiot wyodrębniony w module	Genetyka stosowana				
Język kształcenia	polski				
Status modułu / przedmiotu	Obowiązkowy				
Cykl realizacji przedmiotu	Semestr studiów: II				
Kod przedmiotu					
Nauczyciel akademicki odpowiedzialny za przedmiot	dr n. med. Henryka Sodowska				
Wymiar zajęć					
Zajęcia zorganizowane określone planem studiów, w tym:	Ogółem	Forma zajęć			
		Wykłady	Seminaria	Ćwiczenia	Zajęcia praktyczne
	24	15	9	-	-
Semestr II	24	15	9	-	-
Bilans nakładu pracy studenta ogółem					
Zajęcia wymagające bezpośredniego udziału nauczyciela akademickiego i studenta		Wykłady – 15 godzin Seminaria – 9 godzin			
Praca własna studenta		24 godzin			
Łączny nakład pracy studenta		50 godzin			
Punkty ECTS ogółem					
RAZEM	w tym z tytułu:				
	zajęć wymagających bezpośredniego udziału nauczyciela akademickiego i studenta	pracy własnej studenta		nakładu pracy studenta związanego z zajęciami o charakterze praktycznym	
2	1,0	1,0		0,0	
Wymagania wstępne i /lub wprowadzające treści kształcenia					
Kształcenie w zakresie genetyki wymaga posiadania przez studenta wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych nabytych na studiach pierwszego stopnia, a w szczególności określonych efektami kształcenia programu studiów w zakresie:					

- genetyki - dotyczącymi:
 - przekazu informacji genetycznej w komórce;
 - znajomości genetyki klasycznej - dziedziczenie autosomalne i sprzężone z płcią dominujące i recesywne;
 - dziedziczenia mitochondrialnego;
 - rodzajów mutacji i ich skutków klinicznych;
 - chorób monogenowych i aberracji chromosomowych;
 - diagnostyki cytogenetycznej i molekularnej chorób genetycznych;
- fizjologii - dotyczącymi:
 - rozumienia zasad prawidłowego funkcjonowania tkanek i narządów człowieka;
 - wyjaśnienia wzajemnego oddziaływania narządów i układów czynnościowych;
 - interpretowania procesów fizjologicznych człowieka w stanie zdrowia;
 - określania podstawowych wielkości fizjologicznych;
- biochemii - dotyczącymi:
 - identyfikowania podstawowych procesów zachodzących w żywym organizmie;
 - rozpoznawania budowy i funkcji związków organicznych obcych w organizmie człowieka.

Cele i efekty kształcenia

	kierunkowe efekty kształcenia
Powiązanie modułu/przedmiotu z kierunkowymi efektami kształcenia	<p>Po zaliczeniu przedmiotu student:</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ w zakresie wiedzy: <ul style="list-style-type: none"> B.W27 – zna podstawy genetyki klasycznej oraz najnowsze osiągnięcia genetyki medycznej; B.W28 – opisuje postęp i możliwości zastosowania osiągnięć nauki w profilaktyce, diagnostyce i terapii; B.W29 – identyfikuje organizmy modyfikowane genetycznie; B.W30 – klasyfikuje oraz weryfikuje wartość merytoryczną informacji i przydatność ich w praktyce; B.W31 – ocenia związek pomiędzy faktami naukowymi a praktyką zawodową; ➤ w zakresie umiejętności: <ul style="list-style-type: none"> B.U27 – różnicuje związki pomiędzy procesami genetycznymi a funkcjami życiowymi; zdrowiem i chorobą człowieka; B.U28 – rozpoznaje choroby warunkowane genetycznie; B.U29 – wybiera metody diagnostyki chorób o podłożu genetycznym; ➤ w zakresie kompetencji społecznych: <ul style="list-style-type: none"> B.K1. – ponosi odpowiedzialność za udział w podejmowaniu decyzji zawodowych; B.K2. – krytycznie ocenia własne i cudze działania, przy zachowaniu szacunku dla różnic światopoglądowych i kulturowych; B.K3. – rozwiązuje dylematy etyczne w organizacji pracy własnej i zespołu; B.K5. – ponosi odpowiedzialność za bezpieczeństwo własne i osób znajdujących się pod jego opieką; B.K6. – przestrzega zasad etyki zawodowej w relacji z pacjentem i zespołem terapeutycznym oraz w pracy badawczej; B.K7. – dba o wizerunek własnego zawodu. B.K11. – akceptuje wagę i znaczenie merytoryczne nowych osiągnięć i możliwości ich praktycznego zastosowania; B.K12. – jest otwarty na uwzględnianie w praktyce zawodowej postępu naukowego.
Cele kształcenia w ramach modułu / przedmiotu	<p>Celem przedmiotu jest:</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ pogłębienie i poszerzenie wiedzy i umiejętności, w tym:

	<ul style="list-style-type: none">- zapoznanie studenta z podstawowymi informacjami z genetyki klasycznej oraz przedstawienie najnowszych osiągnięć z zakresu genetyki medycznej;- wyjaśnienie związków pomiędzy procesami genetycznymi a funkcjami życiowymi; zdrowiem i chorobą człowieka;- przedstawienie postępu i możliwości zastosowania osiągnięć nauki w profilaktyce, diagnostyce i terapii;- wskazanie dróg rozwoju oraz perspektyw wykorzystania genetyki w praktyce klinicznej;- nabycie przez studenta umiejętności analizy poznanych informacji, ich samodzielnego wyszukiwania i klasyfikacji oraz weryfikacji ich wartości merytorycznej i przydatności w praktyce oraz oceny związku pomiędzy faktami naukowymi a praktyką zawodową;- przedstawienie postępu genetyki w modyfikowaniu żywności. <p>Zajęcia z genetyki pozwolą ponadto na wyrobienie potrzeby akceptacji wagi i znaczenia merytorycznego nowych osiągnięć i możliwości ich stosowania oraz akceptacji postępu naukowego</p>										
Szczegółowe modułowe / przedmiotowe efekty kształcenia											
	<table><tr><th>Efekty przedmiotowe</th><th>Odniesienie do efektów kierunkowych</th></tr><tr><td>EK – 1 omawia podstawowe pojęcia z zakresu genetyki i możliwości jej zastosowania w profilaktyce, diagnostyce i leczeniu</td><td>B.W27, B.W28, B.W29, B.W30, B.W31, B.K13</td></tr><tr><td>EK – 2 potrafi rozpoznać choroby warunkowane genetycznie, dobrać prawidłowo diagnostykę w kierunku ich rozpoznania</td><td>B.U28, B.U29, B.K1, B.K2</td></tr><tr><td>EK – 3 rozumie związki pomiędzy procesami genetycznymi a zdrowiem i chorobą człowieka</td><td>B.U27</td></tr><tr><td>EK – 4 potrafi dokonać oceny własnego postępowania, biorąc odpowiedzialność za podejmowane decyzje, przestrzegając zasad etyki, dbając o wizerunek zawodu</td><td>B.K1, B.K2, B.K3, B.K5, B.K6, B.K7, B.K14</td></tr></table>	Efekty przedmiotowe	Odniesienie do efektów kierunkowych	EK – 1 omawia podstawowe pojęcia z zakresu genetyki i możliwości jej zastosowania w profilaktyce, diagnostyce i leczeniu	B.W27, B.W28, B.W29, B.W30, B.W31, B.K13	EK – 2 potrafi rozpoznać choroby warunkowane genetycznie, dobrać prawidłowo diagnostykę w kierunku ich rozpoznania	B.U28, B.U29, B.K1, B.K2	EK – 3 rozumie związki pomiędzy procesami genetycznymi a zdrowiem i chorobą człowieka	B.U27	EK – 4 potrafi dokonać oceny własnego postępowania, biorąc odpowiedzialność za podejmowane decyzje, przestrzegając zasad etyki, dbając o wizerunek zawodu	B.K1, B.K2, B.K3, B.K5, B.K6, B.K7, B.K14
	Efekty przedmiotowe	Odniesienie do efektów kierunkowych									
	EK – 1 omawia podstawowe pojęcia z zakresu genetyki i możliwości jej zastosowania w profilaktyce, diagnostyce i leczeniu	B.W27, B.W28, B.W29, B.W30, B.W31, B.K13									
	EK – 2 potrafi rozpoznać choroby warunkowane genetycznie, dobrać prawidłowo diagnostykę w kierunku ich rozpoznania	B.U28, B.U29, B.K1, B.K2									
EK – 3 rozumie związki pomiędzy procesami genetycznymi a zdrowiem i chorobą człowieka	B.U27										
EK – 4 potrafi dokonać oceny własnego postępowania, biorąc odpowiedzialność za podejmowane decyzje, przestrzegając zasad etyki, dbając o wizerunek zawodu	B.K1, B.K2, B.K3, B.K5, B.K6, B.K7, B.K14										
Metody i narzędzia dydaktyczne kształcenia											
Wykłady	<ul style="list-style-type: none">➤ Wykłady informacyjne/ problemowe wsparte prezentacją multimedialną, przeplatane interakcją ze studentami z wykorzystaniem metod aktywizujących, połączone z dyskusją kierowaną.										
Seminaria	<ul style="list-style-type: none">➤ Tematyczne zajęcia warsztatowe połączone z indywidualnym lub grupowym opracowywaniem przy możliwości korzystania z literatury projektów, do których mają zastosowanie badania genetyczne.➤ Tematyczne zajęcia warsztatowe połączone z prezentacją opracowanych w ramach pracy własnej indywidualnie lub grupowo projektów, do których mają zastosowanie badania genetyczne.										
Ćwiczenia											
Zajęcia praktyczne											

Treści programowe kształcenia		
Wymiar zajęć		Zakres treści programowych
Forma	Liczba godzin	
Semestr		II
Wykłady	15	<p>W1. Genetyka klasyczna. Prawa Mendla. Dziedziczenie cech autosomalnych i sprzężonych z płcią.</p> <p>W2. Genom człowieka. Organizacja genomu człowieka. Metody mapowania genomu. Zastosowanie informacji zawartych w mapie genomu w medycynie.</p> <p>W3. Regulacja aktywności genów. Epigenetyczny mechanizm regulacji aktywności genetycznej elementów genomu.</p> <p>W4. Cytogenetyka klasyczna i molekularna. Prawidłowy kariotyp człowieka. Aberracje chromosomowe i zespoły mikrodelecyjne.</p> <p>W5. Diagnostyka prenatalna.</p> <p>W6. Zmienność i jej uwarunkowania genetyczne oraz środowiskowe.</p> <p>W7. Czynniki mutagenne (chemiczne, fizyczne i biologiczne), mechanizmy działania.</p> <p>W8. Podział mutacji (genowe i chromosomowe). Skutki kliniczne mutacji (bloki metaboliczne, hemoglobinopatie i inne choroby monogenowe).</p> <p>W9. Genetyczne i środowiskowe uwarunkowania nowotworów.</p> <p>W10. Farmakogenetyka i ekogenetyka.</p> <p>W11. Terapia genowa. Rodzaje wektorów i możliwości terapeutyczne.</p> <p>W12. Wykorzystanie genetyki do tworzenia organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO).</p>
Seminaria	9	<p>S1. Analiza rodowodów w wywiadzie rodzinnym.</p> <p>S2. Klonowanie germinatywne i terapeutyczne.</p> <p>S3. Problemy prawne i etyczne w badaniach genetycznych i poradnictwie genetycznym.</p> <p>S4. GMO - organizmy modyfikowane genetycznie – korzyści i skutki uboczne.</p> <p>S5. Definiowanie, prezentowanie i ocena projektów, do których mają zastosowanie badania genetyczne.</p>
Ćwiczenia		-
Zajęcia praktyczne		-
Samokształcenie		-

Sekwencja zajęć	W1 – W5 S1 – S3 W6 – W12 S4 – S5 <i>(Informacja na potrzeby harmonogramu zajęć)</i>	
Ocenianie i zaliczanie		
Metody weryfikacji efektów kształcenia i kryteria oceny	<p><u>Ocena formująca (OF):</u> Wykłady – student może otrzymać oceny np. za:</p> <ul style="list-style-type: none"> wypowiedzi w dyskusjach kierowanych potwierdzające przyswojenie i rozumienie tematyki zajęć wsparte własną pracą z literaturą <p>Seminaria – student może otrzymać oceny np. za:</p> <ul style="list-style-type: none"> prace, prezentacje, projekty, do których mają zastosowanie badania genetyczne, przygotowane w ramach zajęć seminaryjnych oraz pracy własnej umiejętność formułowania samooceny pracy własnej lub innych uczestników zajęć kolokwia częściowe sprawdzające stopień opanowania wiedzy <p>Nauczyciele akademicki prowadzący poszczególne formy zajęć zobowiązani są do wystawienia studentowi co najmniej jednej oceny formującej.</p> <p><u>Ocena podsumowująca (OP):</u> Ocena podsumowująca jest oceną końcową potwierdzającą osiągnięcie przez studenta efektów kształcenia. Ocena podsumowująca jest średnią ważoną ze średniej ważonej ocen formujących oraz średniej ważonej ocen uzyskanych na zaliczeniu końcowym – zaliczenie z oceną – przeprowadzonym w formie pisemnej.</p>	
Sposoby i kryteria weryfikacji i oceny uzyskania przez studentów założonych efektów kształcenia	EK – 1 – zaliczenie pisemne w formie testu EK – 2 – zaliczenie pisemne w formie testu EK – 3 – zaliczenie pisemne w formie testu EK – 4 – samoocena, oceny grupy	
Zasady dopuszczenia do zaliczenia przedmiotu	Student może zostać dopuszczony do zaliczenia końcowego przedmiotu w formie zaliczenia na ocenę jeżeli uzyskał: <ul style="list-style-type: none"> ➤ średnią ważoną ocenę ocen formujących, co najmniej jako ocenę dostateczną (3) 	
Forma i warunki zaliczenia przedmiotu	<p>Forma: Zaliczenie na ocenę</p> <p>Zaliczenie przedmiotu przeprowadzone zostanie w formie:</p> <p><u>pisemnej</u> – testu zawierającego łącznie 30 pytań związanych z każdym z efektów kształcenia, sformułowanych w sposób pozwalający na sprawdzenie wiedzy, poziomu zrozumienia, umiejętności analizy i syntezy.</p> <p>Przykłady pytań będą udostępnione studentom na pierwszych zajęciach przez nauczyciela akademickiego odpowiedzialnego za przedmiot.</p> <p>Warunkiem zaliczenia testu będzie udzielenie poprawnej odpowiedzi na minimum 60% pytań zawartych w teście.</p> <p>Ocena w skali wartościowej określonej regulaminem studiów odniesiona do każdego efektu kształcenia:</p>	

	<ul style="list-style-type: none"> - niedostateczny – ndst. (2) – do 59% poprawnych odpowiedzi - dostateczny – dst (3) – od 60% do 67% poprawnych odpowiedzi - dostateczny plus – dst+ (3,5) – od 68% do 75% poprawnych odpowiedzi - dobry – db (4) – od 76% do 85% poprawnych odpowiedzi - dobry plus – db+ (4,5) – od 86% do 92% poprawnych odpowiedzi - bardzo dobry – bdb (5) – od 93% do 100% poprawnych odpowiedzi <p>Warunkiem zaliczenia testu będzie uzyskanie, co najmniej oceny dostatecznej (3) z pytań odniesionych do każdego z efektów kształcenia.</p> <p>Ocena końcowa testu jest średnią ważoną ocen z pytań odniesionych do każdego efektu kształcenia.</p>
Wykaz literatury obowiązującej do zaliczenia przedmiotu	
Literatura podstawowa	<ol style="list-style-type: none"> 1. Drewa G., Ferenc T., Genetyka medyczna. Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2011. 2. Bradley J.R., D.R.Johnson D.R., Pober B.R., redakcja naukowa tłumaczenia Mazurczak T., Genetyka medyczna, notatki z wykładów, PZWL, Warszawa 2009.
Literatura uzupełniająca	<ol style="list-style-type: none"> 1. Bal J. Biologia molekularna w medycynie, PWN Warszawa 2011. 2. Winter P.C., Hickey G.H., Fletner H.I., Genetyka. Krótkie wykłady. PWN, Warszawa, 2005.
Prawa autorskie	
Prawa autorskie	Wyższa Szkoła Nauk Stosowanych w Rudzie Śląskiej