



Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

SYLABUS ZAJĘĆ Informacje ogólne

Nazwa ZAJĘĆ: Genetyka	
Rodzaj ZAJĘĆ	<i>Obowiązkowy</i>
Wydział PUM	<i>Wydział Nauk o Zdrowiu</i>
Kierunek studiów	<i>Pielęgniarstwo</i>
Specjalność	
Poziom studiów	<i>jednolite magisterskie</i> ☐ * <i>I stopnia</i> X <i>II stopnia</i> ☐
Forma studiów	<i>niestacjonarne</i>
Rok studiów /semestr studiów	<i>I/semestr II</i>
Liczba przypisanych punktów ECTS	2
Formy prowadzenia zajęć (liczba godzin)	<i>Wykłady (10h), seminaria (20h), praca własna studenta (20h)</i>
Sposoby weryfikacji i oceny efektów uczenia się	<i>- zaliczenie na ocenę:</i> ☐ <i>opisowe</i> X <i>testowe</i> ☐ <i>praktyczne</i> ☐ <i>ustne</i> ☐ <i>zaliczenie bez oceny</i> <i>- egzamin końcowy:</i> ☐ <i>opisowy</i> ☐ <i>testowy</i> ☐ <i>praktyczny</i> ☐ <i>ustny</i>
Kierownik jednostki	<i>Prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. Małgorzata Piasecka: malgorzata.piasecka@pum.edu.pl</i>
Adiunkt dydaktyczny lub osoba odpowiedzialna za przedmiot	<i>dr n. med. Marta Grabowska: martag@pum.edu.pl +48 (91) 48 00 908</i>
Nazwa i dane kontaktowe jednostki	<i>Zakład Histologii i Biologii Rozwoju ul. Żołnierska 48, 70-211 Szczecin</i>
Strona internetowa jednostki	<i>https://www.pum.edu.pl/wydzialy/wydzial-nauk-o-zdrowiu/zaklad-histologii-i-biologii-rozwoju</i>
Język prowadzenia zajęć	<i>polski</i>

*zaznaczyć odpowiednio, zmieniając ☐ na X

Informacje szczegółowe

Cele zajęć		Zapoznanie studentów z podstawowymi zasadami genetyki, różnorodnością budowy komórek w zależności od ich funkcji, pochodzenia i lokalizacji w organizmie człowieka, budową, funkcją, regulacją ekspresji materiału genetycznego, uwarunkowanymi genetycznie wybranymi procesami fizjologicznymi i patologicznymi zachodzącymi w ludzkim organizmie oraz z technikami badającymi ludzki genom.
Wymagania wstępne w zakresie	Wiedzy	Wiedza na poziomie ukończenia szkoły średniej z biologii, genetyki i embriologii.
	Umiejętności	Umiejętność formułowania opinii/wniosków na podstawie przekazanej wiedzy
	Kompetencji społecznych	Systematyczność, nawyk samokształcenia, praca w grupie

EFEKTY UCZENIA SIĘ									
lp. efektu uczenia się	Student, który zaliczył ZAJĘCIA wie/umie/potrafi:	SYMBOL (odniesienie do) efektów uczenia się dla kierunku				Sposób weryfikacji efektów UCZENIA SIĘ*			
W01	scharakteryzować uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh;	A.W11				K			
W02	przedstawić problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie;	A.W12				K			
W03	opisać budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy;	A.W13				K			
W04	Wytlumaczyć zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej;	A.W14				K			
W05	rozróżnić nowoczesne techniki badań genetycznych	A.W15				K			
U01	szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych	A.U5				K, O			
U02	Wykorzystać wiedzę na temat chorób uwarunkowanych genetycznie w profilaktyce chorób	A.U6				K, O			
Tabela efektów UCZENIA SIĘ w odniesieniu do formy zajęć									
lp. efektu uczenia się	Efekty uczenia się	Forma zajęć							
		Wykład	Seminarium	Ćwiczenia warsztatowe	Praca własna studenta	E-learning			
W01	W01	X							

W02	W02	X			X				
W03	W03	X							
W04	W04	X							
W05	W05	X			X				
U01	U01		X		X				
U02	U02		X		X				

TABELA TREŚCI PROGRAMOWYCH

Lp. treści programowej	Treści programowe	Liczba godzin	Odniesienie do efektów uczenia się do ZAJĘĆ
Semestr letni			
	Wykłady:	10 godz.	
TK01	Budowa i funkcja komórki. Budowa materiału genetycznego, kwasy nukleinowe, genom człowieka, genomika, kariotyp człowieka. Budowa chromatyny.	2 godz.	W03, W05
TK02	Podstawowe pojęcia genetyki klasycznej. Mechanizm dziedziczenia. Kod genetyczny. Prawa Mendla, chromosomowa teoria dziedziczenia. Genetyka populacyjna	2 godz.	W01, W03, W04
TK03	Mechanizmy dziedziczenia – dziedziczenie jednogenowe u człowieka, dziedziczenie sprzężone z chromosomem X.	2 godz.	W01, W02, W03, W04
TK04	Współdziałanie genów. Dziedziczenie uwarunkowane wieloczynnikowo.	2 godz.	W02, W03, W04
TK05	Środowisko a zmienność organizmu. Zmienność i mutacje. Czynniki mutagenne. Podstawy epigenetyki. Wybrane choroby epigenetyczne.	2 godz.	W02, W03, W05
	Seminaria:	20 godz.	
TK06	Genetyczne aspekty różnicowania komórek, genetyka rozwoju, komórki macierzyste.	2 godz.	U01, U02
TK07	Diagnostyka DNA. Inżynieria genetyczna.	2 godz.	U01, U02
TK08	Aberracje chromosomów płciowych i autosomalnych. Diagnostyka dysmorfologiczna.	2 godz.	U01, U02
TK09	Wady wrodzone. Embriopatie. Czynniki teratogenne	2 godz.	U01, U02
TK10	Genetyczne i środowiskowe uwarunkowania zaburzeń tkanki łącznej właściwej, mięśniowej, chrzęstnej i kostnej.	2 godz.	U01, U02
TK11	Genetyczne podstawy niedoborów immunologicznych	2 godz.	U01, U02
TK12	Ekogenetyka	2 godz.	U01, U02
TK13	Poradnictwo genetyczne, diagnostyka prenatalna.	2 godz.	U01, U02
TK14	Genom mitochondrialny – choroby mitochondrialne.	2 godz.	U01, U02
TK15	Farmakogenetyka	2 godz.	U01, U02
	Praca własna studenta:	20 godz.	
TK01	Terapia genowa – strategie, rodzaje, metody.	4 godz.	W05, U01, U02
TK02	Polimorfizm genetyczny,	4 godz.	W02, U01, U02

02.02.2020

	Antygeny zgodności tkankowej		
TK03	Genetyka i nowotwory	4 godz.	W02, W05, U02
TK04	Genetyczne aspekty starzenia	4 godz.	U01
TK05	Analiza DNA w medycynie sądowej	4 godz.	W05
Zalecana literatura:			
Literatura podstawowa			
1.	Drewa G., Ferenc T.: Genetyka medyczna, Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner, Wrocław, 2021.		
2.	Drewa G., Ferenc T.: Podstawy genetyki, Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner, Wrocław, 2003.		
3.	Bal J.: Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. PWN, Warszawa 2006.		
Literatura uzupełniająca			
1.	Bradley J.R., Johnson D.R., Pober B.: Genetyka Medyczna, PZWL, Warszawa, 2009		
2.	Friedman JM., Dill FJ, Hayden MR., McGillivray.: Genetyka, Urban& Partner Wydawnictwo Medyczne Wrocław 2002		
Nakład pracy studenta			
Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie sprawozdania, itp.)		Obciążenie studenta [h]	
		W ocenie (opinii) nauczyciela	
Godziny kontaktowe z nauczycielem		30	
Przygotowanie do ćwiczeń/seminarium		10	
Czytanie wskazanej literatury		5	
Napisanie raportu z laboratorium/ćwiczeń/przygotowanie projektu/referatu itp.			
Przygotowanie do kolokwium/kartkówki		15	
Przygotowanie do egzaminu			
Inne e-learning		15	
Inne praca bez nauczyciela		15	
Sumaryczne obciążenie pracy studenta		90	
Punkty ECTS		2	
Uwagi			

*Przykładowe sposoby weryfikacji efektów uczenia się:

EP – egzamin pisemny

EU – egzamin ustny

ET – egzamin testowy

EPR – egzamin praktyczny

K – kolokwium

R – referat

S – sprawdzenie umiejętności praktycznych

RZĆ – raport z ćwiczeń z dyskusją wyników

O – ocena aktywności i postawy studenta

SL – sprawozdanie laboratoryjne

SP – studium przypadku

PS – ocena umiejętności pracy samodzielnej

W – kartkówka przed rozpoczęciem zajęć

PM – prezentacja multimedialna

i inne