

**SYLABUS****DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2019-2022***(skrajne daty)*

Rok akademicki 2019/2020

**1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE**

Nazwa przedmiotu	<b>Embriologia i genetyka</b>
Kod przedmiotu*	<b>Poł/I/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
Koordinator	Dr n. med. Antoni Pyrkosz
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
2	25	20						Samokształcenie 10	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)**

1. **Wykład (W):** student generuje/rozpoznaje odpowiedź: krótkie strukturyzowane pytania, test jednokrotnego wyboru.

2. **Ćwiczenia (ĆW):** zaliczenia pisemne częściowe.

3. **Samokształcenie:** zaliczenie na podstawie przygotowania zleconego zadania – pracy indywidualnej tj. przygotowanie prezentacji multimedialnej na wskazany temat: Rozwój, budowa i funkcja łożyska. (realizacja efektów: A\_W11)

**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

C1	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;
C2	Przygotowanie studenta w zakresie umiejętności do: - rozpoznania podstawowych zaburzeń genetycznych; - wykorzystywania wiedzy z embriologii w praktyce zawodowej;
C3	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 mutagenyzy;	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	ponoszenia odpowiedzialności za wykonywane czynności zawodowe;	D.K4.
EK_10	dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych;	D.K7.
EK_11	świadomej odpowiedzialności za podejmowanie indywidualnych i zespołowych decyzji i działań świadczonych na rzecz pacjenta.	D.K8.

#### 3.3 Treści programowe

##### A. Problematyka wykładu

Treści merytoryczne
Spermatogeneza i spermiogeneza. Owogeneza. Zaplemnienie i zapłodnienie. Genetyczne uwarunkowanie niepłodności.
Wczesne stadia rozwoju człowieka. Genetyczne uwarunkowanie wczesnych strat prokreacyjnych.
Rozwój poszczególnych układów i narządów.

<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.

- Rozwój układu krążenia. Wady rozwojowe układu krążenia.
- Rozwój układu pokarmowego. Wady rozwojowe układu pokarmowego.
- Rozwój układu oddechowego. Wady rozwojowe układu oddechowego.
- Rozwój układu moczowo-płciowego. Wady rozwojowe układu moczowo-płciowego.
- Rozwój układu kostnego. Wady rozwojowe układu szkieletowego.
- Rozwój układu nerwowego. Wady rozwojowe układu nerwowego.
- Rozwój narządów zmysłu. Wady rozwojowe narządów zmysłu.
Rozwój, budowa i funkcja łożyska. Diagnostyka prenatalna.
Diagnostyka kliniczna i genealogiczna w wykrywaniu chorób monogenowych.
Molekularne uwarunkowanie chorób człowieka.
Budowa i funkcja komórki. Kariotyp człowieka. Aberracje chromosomów płciowych i autosomalnych. Badania cytogenetyczne.

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

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

### 3.4 Metody dydaktyczne

**Wykład:** wykład problemowy/wykład z prezentacją multimedialną/

**Ćwiczenia:** praca w grupach/rozwiązywanie zadań/ dyskusja

**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, ...)
EK_01	kolokwium	w, ćw
EK_02	kolokwium	w, ćw
EK_03	kolokwium	w
EK_04	kolokwium	w, ćw
EK_05	kolokwium	ćw
EK_06	kolokwium	ćw
EK_07	kolokwium	w, ćw
EK_08	kolokwium, sprawozdanie	ćw
EK_09	kolokwium, sprawozdanie	ćw
EK_10	kolokwium, sprawozdanie	ćw
EK_11	kolokwium, sprawozdanie	ćw
EK_12	kolokwium, sprawozdanie	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 cząstkowe (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

Samokształcenie:

1. Zaliczenie na podstawie wykonania i przedstawienia prezentacji multimedialnej:
  1. pozytywna ocena z realizacji wyznaczonego zadania – 60% uzyskanych punktów
  2. 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 zastosowanych animacji, autorstwo prezentacji
  3. Ocena samokształcenia: zakres ocen 2.0 – 5.0
    - poniżej 60% (2.0) – realizacja zleconego zadania nie uwzględnia poprawności żadnego z w/w przyjętych kryteriów oceniania
    - 60% (3.0) – 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
Godziny kontaktowe wynikające z harmonogramu studiów	45 godz.
Inne z udziałem nauczyciela akademickiego (udział w konsultacjach, egzaminie)	2 godz.
Godziny niekontaktowe – praca własna studenta (przygotowanie do zajęć, egzaminu, napisanie referatu itp.)	25 godz.
SUMA GODZIN	72 godz.
<b>SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS</b>	<b>2 ECTS</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.
2. BARTEL H. EMBRIOLOGIA. PODRĘCZNIK DLA STUDENTÓW. WYD. 5 ROZSZ. I UAKTUAL. : WYDAWNICTWO LEKARSKIE PZWL, WARSZAWA 2012.

Literatura uzupełniająca:

1. Bal Jerzy. Red.: Genetyka medyczna i molekularna Wydawnictwo Naukowe PWN Warszawa 2017.
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
6. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej pod redakcją J. Bala. PWN Warszawa 2008 i nowsze wydania
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.
10. Drewa G., Ferenc T. : Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów . Urban & Partner, Wydanie I, Wrocław 2011.
11. Keith L. Moore. T.V.N. Persaund, Mark G. Torchia. red. wyd .pol. Bartel H. , M. Zabel :Embriologia i wady wrodzone. Od zapłodnienia do urodzenia. Wydanie I. Urban & Partner, Wrocław 2013.
12. Bartel H.: Embriologia. Podręcznik dla studentów. Wydanie 4. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2010.
13. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej. Małgorzata Srebniak, Agnieszka Tomaszewska Wydawnictwo Lekarskie PZWL. Warszawa 2008.
14. Bielańska-Osuchowska Z.: Zarys organogenezy. Różnicowanie się komórek w narządach. Wydawnictwo PWN. Warszawa 2004.

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej