



Genetyka

1. METRYCZKA	
Rok akademicki	2022/2023
Wydział	Wydział Nauk o Zdrowiu
Kierunek studiów	Położnictwo
Dyscyplina wiodąca <i>(zgodnie z załącznikiem do Rozporządzenia Ministra NiSW z 26 lipca 2019)</i>	Nauki o zdrowiu
Profil studiów <i>(ogólnoakademicki/praktyczny)</i>	praktyczny
Poziom kształcenia <i>(I stopnia/II stopnia/ jednolite magisterskie)</i>	I stopnia
Forma studiów <i>(stacjonarne/niestacjonarne)</i>	stacjonarne
Typ modułu/przedmiotu <i>(obowiązkowy/fakultatywny)</i>	obowiązkowy
Forma weryfikacji efektów uczenia się <i>(egzamin/zaliczenie)</i>	zaliczenie
Jednostka/jednostki prowadząca/e <i>(oraz adres/y jednostki/jednostek)</i>	Zakład Biologii Medycznej ul. Litewska 14/16 00-575 Warszawa

Kierownik jednostki/kierownicy jednostek	dr hab. n. o zdr. Gabriela Olędzka
Koordynator przedmiotu (tytuł, imię, nazwisko, kontakt)	dr inż. Anna Koryszewska-Bagińska anna.koryszewska-baginska@wum.edu.pl
Osoba odpowiedzialna za sylabus (imię, nazwisko oraz kontakt do osoby, której należy zgłaszać uwagi dotyczące sylabusu)	Anna Koryszewska-Bagińska anna.koryszewska-baginska@wum.edu.pl ul. Litewska 14/16, 00-575 Warszawa, pokój 314
Prowadzący zajęcia	dr hab. Gabriela Olędzka dr inż. Anna Koryszewska-Bagińska dr Anna Minkiewicz-Zochniak dr inż. Magdalena Chmielewska-Jeznach mgr Kamila Strom mgr Małgorzata Konieczna

2. INFORMACJE PODSTAWOWE

Rok i semestr studiów	I rok, II semestr (letni)	Liczba punktów ECTS	1
FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ		Liczba godzin	Kalkulacja punktów ECTS
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim			
wykład (W)		15	0.4
Ćwiczenia		10	0.3
Samodzielna praca studenta			
Przygotowanie do zajęć (w tym prezentacja na seminarium) i zaliczenia		10	0.3

3. CELE KSZTAŁCENIA

C1	Przekazanie aktualnej wiedzy dotyczącej podstaw genetyki człowieka, ze szczególnym uwzględnieniem molekularnych aspektów dziedziczenia, wpływu czynników genetycznych na rozwój i zdrowie płodu, rozpoznawania najczęstszych aberracji chromosomowych oraz technik badających ludzki genom.
C2	Kształtowanie umiejętności oceny wskazań do badań prenatalnych i poradnictwa genetycznego w diagnostyce i prognozowaniu ryzyka wystąpienia wady/choroby uwarunkowanej genetycznie w rodzinie.
C3	Zapoznanie z organizacją opieki genetycznej w kraju i problemami etycznymi w genetyce.
C4	Zapoznanie z podstawowymi metodami analiz DNA.
C5	Profesjonalne przygotowanie do pracy mające na celu przeciwdziałanie zagrożeniom w czasie ciąży i porodu, związane z ustawicznym doksztalcaniem się w zakresie terapii wad wrodzonych i chorób genetycznie uwarunkowanych.

4. STANDARD KSZTAŁCENIA – SZCZEGÓŁOWE EFEKTY UCZENIA SIĘ *(dotyczy kierunków regulowanych ujętych w Rozporządzeniu Ministra NiSW z 26 lipca 2019; pozostałych kierunków nie dotyczy)*

Symbol i numer efektu uczenia się zgodnie ze standardami uczenia się <i>(zgodnie z załącznikiem do Rozporządzenia Ministra NiSW z 26 lipca 2019)</i>	Efekty w zakresie
--	-------------------

Wiedzy – Absolwent* zna i rozumie:

A.W13.	uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh;
A.W14.	budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy;
A.W15.	zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej;
A.W16.	problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie i jej znaczenie w diagnostyce prenatalnej;

Umiejętności – Absolwent* potrafi:

A.U4	szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych;
A.U5	wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób oraz diagnostyce prenatalnej;

*W załącznikach do Rozporządzenia Ministra NiSW z 26 lipca 2019 wspomina się o „absolwencie”, a nie studencie

5. POZOSTAŁE EFEKTY UCZENIA SIĘ *(nieobowiązkowe)*

Numer efektu uczenia się	Efekty w zakresie
--------------------------	-------------------

Wiedzy – Absolwent zna i rozumie:

--	--

Umiejętności – Absolwent potrafi:

Kompetencji społecznych – Absolwent jest gotów do:

K1	Kierowania się dobrem pacjenta, poszanowania godności i autonomii osób powierzonych opiece, okazywania zrozumienia dla różnic światopoglądowych i kulturowych oraz empatii w relacji z pacjentem i jego rodziną;
----	--

K6	dostarczania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych.
----	---

6. ZAJĘCIA		
Forma zajęć	Treści programowe	Efekty uczenia się
Wykłady	<p>1. Budowa molekularna kwasów nukleinowych, replikacja. Odczytywanie informacji genetycznej: kod genetyczny, budowa genów, transkrypcja, translacja, regulacja ekspresji genów. Struktura i organizacja genomu człowieka, budowa chromosomów, mapowanie genomów. Dziedziczenie i choroby mitochondrialne. Mitoza, mejoza. Prawa Mendla; chromosomowa teoria dziedziczenia, dziedziczenie monogenowe i wieloczynnikowe, współdziałanie genów.</p>	A.W14, A.W15
	<p>2. Molekularne podstawy mutagenyzy, rodzaje i mechanizmy powstawania mutacji genowych. Przykłady wybranych schorzeń spowodowanych mutacjami genowymi. Zaburzenia w budowie i liczbie chromosomów, wybrane choroby spowodowane aberracjami chromosomowymi. Zapis kariotypu, Międzynarodowy System Nomenklatury Cytogenetycznej (ISCN). Wskazania do wykonania i metody badań cytogenetycznych.</p>	A.W14, A.W16
	<p>3. Mechanizm dziedziczenia grup krwi: układ ABO, MN, czynnik Rh; fenotyp Bombay, konflikt serologiczny w układzie Rh i ABO. Farmakogenetyka. Genetyczny polimorfizm populacji ludzkiej. Genetyczne uwarunkowania chorób nowotworowych. Terapia genowa. Profilaktyka chorób genetycznych – poradnictwo genetyczne, diagnostyka prenatalna i genetyczna, problemy etyczne, prawne i społeczne w genetyce człowieka.</p>	A.W13, A.W16
Ćwiczenia	<p>1. Ocena fenotypu dysmorficznego, anomalie dotyczące wzrostu, masy ciała, głowy, twarzy, uszu, oczu, nosa, ust, jamy ustnej, szyi i klatki piersiowej, brzucha, kręgosłupa, narządów płciowych i odbytu, skóry, włosów, kończyn. Zaburzenia wieloczynnikowe. Obserwacja chromatyny płciowej w rozmazach z jamy ustnej człowieka.</p>	A.U4,, K1, K6
	<p>2. Podstawowe metody stosowane w molekularnych badaniach prenatalnych: izolacja materiału genetycznego; wybrane metody analizy DNA: amplifikacja DNA metodą PCR; sekwencjonowanie.</p>	A.U5, K1, K6

7. LITERATURA
Obowiązkowa
1. Podstawy biologii medycznej: wybrane zagadnienia z genetyki człowieka. G. Olędzka, L. Chomicz, M. Padzik. Oficyna Wydawnicza WUM, Warszawa, 2011.
Uzupelniająca
1. Genetyka medyczna - podręcznik dla studentów. G. Drewa, T. Ferenc. Wyd. Elsevier Urban & Partner, Wrocław, 2018. 2. Genetyka medyczna i molekularna pod red. J. Bala, PWN, 2018.

1. SPOSOBY WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ

Symbol przedmiotowego efektu uczenia się	Sposoby weryfikacji efektu uczenia się	Kryterium zaliczenia
A.U3, A.U4, K1, K6	Aktywny udział w ćwiczeniach, obserwacja zaangażowania i pracy studenta w trakcie wykonywania ćwiczeń praktycznych.	100% obecność na zajęciach; pozytywna ocena aktywności i pracy studenta na ćwiczeniach.
A.W13, A.W14, A.W15, A.W16, A.U4, A.U5	Zaliczenie końcowe teoretyczne w formie elektronicznej w trybie stacjonarnym w siedzibie WUM lub na platformie e-L.	Próg zaliczeniowy $\geq 60\%$ <ul style="list-style-type: none">• 2,0 (ndst) 0-59%• 3,0 (dost) 60-67%• 3,5 (ddb) 68-75%• 4,0 (db) 76-83%• 4,5 (pdb) 84-91%• 5,0 (bdb) 92-100%

2. INFORMACJE DODATKOWE

1. Warunkiem przystąpienia do zaliczenia końcowego jest obecność na wszystkich ćwiczeniach.
2. W przypadku nieobecności na ćwiczeniach student jest zobowiązany do odrobienia zajęć po wcześniejszym uzgodnieniu terminu z prowadzącym lub przygotowania referatu dotyczącego tematyki zajęć na których był nieobecny.
3. Test końcowy składa się z 45 pytań zamkniętych jednokrotnego wyboru, wyboru tak/nie lub dopasowania odpowiedzi.
4. Kontakt w dodatkowych sprawach studenckich i organizacyjnych: sekretariat nzi@wum.edu.pl, tel. 022-116-92-50, ul. Litewska 14/16, 00-575 Warszawa, pokój 308.
5. Dodatkowe informacje dla studentów dotyczące zajęć dostępne są na witrynie Zakładu Biologii Medycznej, <https://biologiamedyczna.wum.edu.pl> oraz w siedzibie jednostki

„Prawa majątkowe, w tym autorskie, do sylabusu, przysługują WUM. Sylabus może być wykorzystywany dla celów związanych z kształceniem na studiach odbywanych w WUM. Korzystanie z sylabusu w innych celach wymaga zgody WUM.”