



Genetyka

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

<b>Kierownik jednostki/kierownicy jednostek</b>	dr hab. Gabriela Olędzka
<b>Koordynator przedmiotu</b> (tytuł, imię, nazwisko, kontakt)	dr inż. Anna Koryszewska-Bagińska akoryszewska@wum.edu.pl
<b>Osoba odpowiedzialna za sylabus</b> (imię, nazwisko oraz kontakt do osoby, której należy zgłaszać uwagi dotyczące sylabusu)	dr inż. Anna Koryszewska-Bagińska akoryszewska@wum.edu.pl ul. Litewska 14/16, 00-575 Warszawa, pokój 314
<b>Prowadzący zajęcia</b>	dr hab. Gabriela Olędzka dr hab. Marcin Padzik dr inż. Anna Koryszewska-Bagińska dr Sylwia Jarzynka dr Edyta Hendiger dr Anna Minkiewicz-Zochniak mgr inż. Magdalena Chmielewska-Jeznach mgr Kamila Strom

## 2. INFORMACJE PODSTAWOWE

<b>Rok i semestr studiów</b>	I rok, II semestr (letni)	<b>Liczba punktów ECTS</b>	2
<b>FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ</b>		<b>Liczba godzin</b>	<b>Kalkulacja punktów ECTS</b>
<b>Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim</b>			
wykład (W)		25	1
Seminarium		10	0.4
<b>Samodzielna praca studenta</b>			
Przygotowanie do zajęć (w tym prezentacja na seminarium) i zaliczenia		15	0.6

## 3. CELE KSZTAŁCENIA

C1	Przekazanie studentom aktualnej wiedzy dotyczącej podstaw genetyki molekularnej i klinicznej, ze szczególnym uwzględnieniem molekularnych aspektów dziedziczenia cech prawidłowych oraz genetycznego podłoża wybranych chorób uwarunkowanych genetycznie;
C2	rozwinięcie umiejętności oceny wpływu czynników genetycznych i środowiskowych na patogenezę chorób uwarunkowanych monogenowo, wieloczynnikowo, aberracji chromosomowych oraz bloków metabolicznych;
C3	zapoznanie z organizacją opieki genetycznej w kraju i problemami etycznymi w genetyce;
C4	kształtowanie umiejętności poszukiwania, przetwarzania i wykorzystywania zdobytej wiedzy związanej z genetyką człowieka w praktyce zawodowej.

#### 4. STANDARD KSZTAŁCENIA – SZCZEGÓLWE 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.W9.	uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh;
A.W10.	problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie;
A.W11.	budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy;
A.W12.	zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej;

##### Umiejętności – Absolwent\* potrafi:

A.U3.	szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby w oparciu o zasady dziedziczenia i wpływ czynników środowiskowych;
A.U4.	wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób;

##### Kompetencji – Absolwent\* zna i rozumie:

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	przewidywania i uwzględniania czynników wpływających na reakcje własne i pacjenta;

\*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:

--	--

<b>Kompetencji społecznych – Absolwent jest gotów do:</b>	

<b>6. ZAJĘCIA</b>		
<b>Forma zajęć</b>	<b>Treści programowe</b>	<b>Efekty uczenia się</b>
Wykłady	1. Budowa molekularna kwasów nukleinowych, replikacja. Odczytywanie informacji genetycznej: kod genetyczny, budowa genów, transkrypcja, translacja, regulacja ekspresji genów. Struktura i organizacja genomu człowieka, mapowanie genomów: mapy genetyczne, cytogenetyczne i fizyczne.	A.W11.; A.W12.
	2. Mitoza, mejoza, oogeneza, spermatogeneza, prawa Mendla, chromosomowa teoria dziedziczenia, dziedziczenie monogenowe i wieloczynnikowe, współdziałanie genów.	A.W12.
	3. Molekularne podstawy mutagenyzy, rodzaje i mechanizmy powstawania mutacji genowych. Przykłady wybranych schorzeń spowodowanych mutacjami genowymi. Dziedziczenie i choroby mitochondrialne.	A.W10.; A.W11.; A.W.12.
	4. Budowa chromosomów człowieka, kariotyp, kariogram, determinacja płci, lionizacja. Zaburzenia w budowie i liczbie chromosomów. Wybrane choroby spowodowane aberracjami w komórkach somatycznych i generatywnych. Zapis kariotypu, Międzynarodowy System Nomenklatury Cytogenetycznej (ISCN). Wskazania do wykonania i metody badań cytogenetycznych.	A.W10.;A.W11.
	5. Mechanizm dziedziczenia grup krwi – aspekty genetyczne i biochemiczne układu ABO, MN, czynnika Rh, fenotyp Bombay, konflikt serologiczny w układzie Rh i ABO.	A.W9.
	6. Farmakogenetyka. Genetyczne uwarunkowania chorób nowotworowych. Genetyczny polimorfizm populacji ludzkiej. Terapia genu.	A.W10.;A.W12.
	7. Właściwości i podział komórek macierzystych, krew pępowinowa. Poradnictwo genetyczne i diagnostyka prenatalna, problemy etyczne, prawne i społeczne w genetyce człowieka.	A.W10.; K1
Seminarium	1. Wady wrodzone zależne od czynników środowiskowych, teratologia i jej prawa, czynniki teratogenne: infekcyjne, fizyczne i chemiczne, Alkoholowy Zespół Płodowy FAS.	A.U3.; K1; K6
	2. Diagnostyka dysmorfologiczna, cechy i zespoły dysmorficzne: 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, karta badania dysmorfologicznego.	A.U3.; A.U4.; A.W10.; A.W11.; A.W12.;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.

## 8. SPOSOBY WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ

Symbol przedmiotowego efektu uczenia się	Sposoby weryfikacji efektu uczenia się	Kryterium zaliczenia
A.U3; A.U4; K1; K6	Obecność na seminariach i aktywny udział.	100% obecność na zajęciach; opracowanie i prezentacja wskazanego zagadnienia (praca w grupach w oparciu o udostępnione na seminarium materiały naukowe).
A.W9; A.W10; A.W11; A.W12; A.U3; A.U4	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"><li>• 2,0 (ndst) 0-59%</li><li>• 3,0 (dost) 60-67%</li><li>• 3,5 (ddb) 68-75%</li><li>• 4,0 (db) 76-83%</li><li>• 4,5 (pdb) 84-91%</li><li>• 5,0 (bdb) 92-100%</li></ul>

## 9. INFORMACJE DODATKOWE

1. Warunkiem przystąpienia do zaliczenia końcowego jest obecność na wszystkich seminariach i grupowe opracowanie wskazanego zagadnienia.  
2. W przypadku nieobecności na seminarium student jest zobowiązany do odrobienia zajęć po wcześniejszym uzgodnieniu terminu z prowadzącym lub przygotowania referatu dotyczącego tematyki seminarium na którym 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.”**