



Genetyka

1. METRYCZKA	
Rok akademicki	2023/2024
Wydział	Wydział Nauk o Zdrowiu
Kierunek studiów	Pielęgniarstwo
Dyscyplina wiodąca	Nauki o zdrowiu
Profil studiów	praktyczny
Poziom kształcenia	I stopnia
Forma studiów	stacjonarne
Typ modułu/przedmiotu	obowiązkowy
Forma weryfikacji efektów uczenia się	zaliczenie
Jednostka prowadząca /jednostki prowadzące	Zakład Biologii Medycznej ul. Litewska 14/16 00-575 Warszawa
Kierownik jednostki/kierownicy jednostek	dr hab. Gabriela Olędzka
Koordynator przedmiotu	dr inż. Anna Koryszewska-Bagińska akoryszewska@wum.edu.pl ul. Litewska 14/16, 00-575 Warszawa, pokój 314
Osoba odpowiedzialna za sylabus)	dr inż. Anna Koryszewska-Bagińska akoryszewska@wum.edu.pl
Prowadzący zajęcia	dr hab. Gabriela Olędzka dr hab. n. o zdr. Marcin Padzik dr inż. Anna Koryszewska-Bagińska dr Sylwia Jarzynka dr Edyta Hendiger 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	2.00
FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ		Liczba godzin	Kalkulacja punktów ECTS
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim			
wykład (W)		25	1
seminarium (S)		10	0.4
ćwiczenia (C)			
e-learning (e-L)			
zajęcia praktyczne (ZP)			
praktyka zawodowa (PZ)			
Samodzielna praca studenta			
Przygotowanie do zajęć i zaliczeń		15	0.6

3. CELE KSZTAŁCENIA

C1	Przekazanie studentom wiedzy dotyczącej podstaw genetyki molekularnej i klinicznej, ze szczególnym uwzględnieniem dziedziczenia cech prawidłowych oraz genetycznego podłoża wybranych chorób uwarunkowanych genetycznie;
C2	omówienie wpływu czynników genetycznych i środowiskowych na powstawanie wad rozwojowych;
C3	przedstawienie wskazań do badań prenatalnych i poradnictwa genetycznego w diagnostyce i prognozowaniu ryzyka wystąpienia wady/choroby uwarunkowanej genetycznie w rodzinie;
C4	zapoznanie z organizacją opieki genetycznej w kraju i problemami etycznymi w genetyce.

4. STANDARD KSZTAŁCENIA – SZCZEGÓŁOWE EFEKTY UCZENIA SIĘ

Symbol i numer efektu uczenia się zgodnie ze standardami uczenia się	Efekty w zakresie (zgodnie z załącznikiem do Rozporządzenia Ministra NiSW z 26 lipca 2019)
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 mutagenyzy;

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:

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

5. POZOSTAŁE EFEKTY UCZENIA SIĘ

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

Wiedzy – Absolwent zna i rozumie:

W1	
----	--

W2	
----	--

Umiejętności – Absolwent potrafi:

U1	
----	--

U2	
----	--

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	przewidywania i uwzględniania czynników wpływających na reakcje własne i pacjenta.
----	--

6. ZAJĘCIA

Forma zajęć	Treści programowe	Efekty uczenia się
Wykład	1. Podstawowe pojęcia genetyczne; historia najważniejszych osiągnięć genetycznych. Budowa molekularna kwasów nukleinowych, replikacja. Odczytywanie informacji genetycznej: kod genetyczny, budowa genów, transkrypcja, translacja, regulacja ekspresji genów.	A.W11
	2. Struktura i organizacja genomu człowieka. Dziedziczenie i choroby mitochondrialne .Budowa chromosomów. Mapowanie genomów: mapy genetyczne, cytogenetyczne i fizyczne.	A.W11; A.W12
	3. Mitoza, mejoza, oogeneza, spermatogeneza, determinacja płci, lionizacja, prawa Mendla, chromosomowa teoria dziedziczenia, dziedziczenie monogenowe i wieloczynnikowe, współdziałanie genów.	A.W12

	<p>Prawidłowości dziedziczenia cech człowieka: dziedziczenie cech morfologicznych i fizjologicznych.</p> <p>4. Mechanizm dziedziczenia grup krwi – aspekty genetyczne i biochemiczne układu ABO, MN, czynnika Rh, fenotyp Bombay, konflikt serologiczny w układzie Rh i ABO.</p> <p>5. Molekularne podstawy mutagenyzy, rodzaje i mechanizmy powstawania mutacji genowych. Przykłady wybranych schorzeń spowodowanych mutacjami genowymi.</p> <p>6. Zaburzenia w budowie i liczbie chromosomów, wybrane choroby spowodowane aberracjami w komórkach somatycznych i rozrodczych, zapis kariotypu, Międzynarodowy System Nomenklatury Cytogenetycznej (ISCN); wskazania do wykonania i metody badań cytogenetycznych.</p> <p>7. Poradnictwo genetyczne i diagnostyka prenatalna, problemy etyczne, prawne i społeczne w genetyce człowieka.</p> <p>8. Farmakogenetyka. Genetyczne uwarunkowania chorób nowotworowych. Terapia genu.</p>	<p>A.W9</p> <p>A.W10; A.W11; A.W12</p> <p>A.W10; A.W11</p> <p>A.W10; K1</p> <p>A.W10; A.W12.</p>
Seminarium	<p>1. Wady wrodzone zależne od czynników środowiskowych; teratologia i jej prawa; czynniki teratogenne: infekcyjne, fizyczne i chemiczne; Alkoholowy Zespół Płodowy FAS.</p> <p>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.</p> <p>3. Właściwości i podział komórek macierzystych, krew pępowinowa i jej bankowanie.</p>	<p>A.U3; AU4; K1; K6</p> <p>A.U3; A.U4; A.W10; A.W11; A.W12; K1; K6</p> <p>A.W10; K1</p>

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	Opracowywanie i prezentacja wskazanego zagadnienia (praca w grupach w oparciu o udostępnione na seminarium materiały naukowe). Aktywność, udział w dyskusji podczas zajęć i/lub „ wyjściówki” na zakończenie 2 i 3 seminarium.	Ustalenie zaliczenia z seminarium odbywa się na podstawie obecności na zajęciach, oceny zaangażowania w dyskusję i umiejętności wyjaśniania omawianych zagadnień, aktywności i/lub pozytywnego zaliczenia „wyjściówek” (≥ 60%).
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. Test końcowy składa się z 45 pytań zamkniętych jednokrotnego wyboru, wyboru tak/nie lub dopasowania odpowiedzi.	Próg zaliczeniowy ≥ 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%

9. INFORMACJE DODATKOWE

1. Warunkiem przystąpienia do zaliczenia końcowego jest obecność na wszystkich seminariach.
2. Każda nieobecność musi być usprawiedliwiona.
3. Nieobecność spowodowaną chorobą należy usprawiedliwić poprzez okazanie prowadzącemu do wglądu zwolnienia lekarskiego.
4. Preferowaną formę odrobienia zajęć należy ustalić z prowadzącym temat zajęć, na których student był nieobecny.
5. Nieobecność na powyżej 50% zajęć skutkuje niezaliczeniem przedmiotu.
6. Zgodnie z regulaminem możliwe są 3 podejścia do zaliczenia: pierwszy termin, termin poprawkowy i zaliczenie komisyjne.
7. 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.
8. 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.

UWAGA

Końcowe 10 minut ostatnich zajęć w bloku/semestrze/roku należy przeznaczyć na wypełnienie przez studentów Ankiety Oceny Zajęć i Nauczycieli Akademickich