



## Genetyka

<b>1. METRYCZKA</b>	
<b>Rok akademicki</b>	2024/2025
<b>Wydział</b>	Wydział Nauk o Zdrowiu
<b>Kierunek studiów</b>	Pielęgniarstwo
<b>Dyscyplina wiodąca</b>	Nauki o zdrowiu
<b>Profil studiów</b>	praktyczny
<b>Poziom kształcenia</b>	I stopnia
<b>Forma studiów</b>	stacjonarne
<b>Typ modułu/przedmiotu</b>	obowiązkowy
<b>Forma weryfikacji efektów uczenia się</b>	zaliczenie
<b>Jednostka prowadząca /jednostki prowadzące</b>	Zakład Biologii Medycznej ul. Litewska 14/16 00-575 Warszawa
<b>Kierownik jednostki/kierownicy jednostek</b>	dr hab. Gabriela Olędzka
<b>Koordynator przedmiotu</b>	dr inż. Anna Koryszewska-Bagińska akoryszewska@wum.edu.pl ul. Litewska 14/16, 00-575 Warszawa, pokój 314
<b>Osoba odpowiedzialna za sylabus)</b>	dr inż. Anna Koryszewska-Bagińska akoryszewska@wum.edu.pl
<b>Prowadzący zajęcia</b>	dr hab. Gabriela Olędzka dr inż. Anna Koryszewska-Bagińska dr Sylwia Jarzynka dr Anna Minkiewicz-Zochniak dr inż. Magdalena Chmielewska-Jeznach mgr Kamila Strom mgr Małgorzata Konieczna

<b>2. INFORMACJE PODSTAWOWE</b>			
<b>Rok i semestr studiów</b>	I rok, II semestr (letni)	<b>Liczba punktów ECTS</b>	2.00
<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 (S)		10	0.4
ćwiczenia (C)			
e-learning (e-L)			
zajęcia praktyczne (ZP)			
praktyka zawodowa (PZ)			
<b>Samodzielna praca studenta</b>			
Przygotowanie do zajęć i zaliczeń		15	0.6

<b>3. CELE KSZTAŁCENIA</b>	
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.

<b>4. STANDARD KSZTAŁCENIA – SZCZEGÓŁOWE EFEKTY UCZENIA SIĘ</b>	
<b>Symbol i numer efektu uczenia się zgodnie ze standardami uczenia się</b>	<b>Efekty w zakresie</b> (zgodnie z załącznikiem do Rozporządzenia Ministra NiSW z 26 lipca 2019)
<b>Wiedzy – Absolwent* zna i rozumie:</b>	
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.

**Kompetencje – Absolwent\* zna i rozumie:**

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

## 5. POZOSTAŁE EFEKTY UCZENIA SIĘ

<b>Numer efektu uczenia się</b>	<i>(pole nieobowiązkowe)</i> <b>Efekty w zakresie</b>
---------------------------------	--

**Wiedzy – Absolwent zna i rozumie:**

W1	
W2	

**Umiejętności – Absolwent potrafi:**

U1	
U2	

**Kompetencje 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;
K2	przewidywania i uwzględniania czynników wpływających na reakcje własne i pacjenta.

## 6. ZAJĘCIA

Forma zajęć	Treści programowe	Efekty uczenia się
Wykłady	1. Podstawowe pojęcia genetyczne: historia najważniejszych osiągnięć genetycznych Budowa molekularna kwasów nukleinowych, replikacja. kod genetyczny, budowa genów, transkrypcja, translacja, regulacja ekspresji genów.	A.W11

**Załącznik nr 4A do Procedury opracowywania i okresowego przeglądu programów studiów**  
**(stanowiącej załącznik do Zarządzenia nr .../2024 Rektora WUM z dnia .....2024 r.)**

	<p>2. Struktura i organizacja genomu człowieka; budowa chromosomów,. Mapowanie genomów: mapy genetyczne, cytogenetyczne i fizyczne.</p> <p>3. Mitoza, mejoza, oogeneza, spermatogeneza, determinacja płci, lionizacja, prawa Mendla, chromosomowa teoria dziedziczenia, dziedziczenie monogenowe i wieloczynnikowe, współdziałanie genów. 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 mutagenezy, rodzaje i mechanizmy powstawania mutacji genowych. Przykłady wybranych schorzeń spowodowanych mutacjami genowymi. Dziedziczenie i choroby mitochondrialne.</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 genowa.</p>	<p>A.W11</p> <p>A.W12</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>
Seminaria	<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.

<b>8. SPOSOBY WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ</b>		
<b>Symbol przedmiotowego efektu uczenia się</b>	<b>Sposoby weryfikacji efektu uczenia się</b>	<b>Kryterium zaliczenia</b>
A.U3; A.U4; K1; K6	Opracowanie wskazanego zagadnienia (praca grupowa na podstawie materiałów naukowych udostępnionych podczas seminarium). Merytoryczne przygotowanie do dyskusji na określony temat (tematyka oraz zasady zostaną przekazane studentom minimum 2 tygodnie przed terminem seminarium). Aktywne uczestnictwo i udział w dyskusji podczas zajęć.	Zaliczenie z seminarium odbywa się na podstawie obecności na zajęciach, co najmniej dostatecznego przygotowania merytorycznego do prezentowanego tematu, 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.	Próg zaliczeniowy ≥ 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>

<b>9. INFORMACJE DODATKOWE</b>
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Warunkiem przystąpienia do zaliczenia końcowego jest obecność na wszystkich seminariach oraz pozytywna ocena pracy i zaangażowania Studenta w zajęcia.</li> <li>2. Każda nieobecność na seminarium musi być usprawiedliwiona.</li> <li>3. Nieobecność z powodu choroby należy usprawiedliwić, przedstawiając prowadzącemu do wglądu zaświadczenie lekarskie.</li> <li>4. Sposób odrobienia zaległych zajęć należy uzgodnić z prowadzącym, odpowiedzialnym za temat zajęć, podczas których student był nieobecny.</li> <li>5. Nieobecność na powyżej 50% zajęć skutkuje niezaliczeniem przedmiotu.</li> <li>6. Zgodnie z regulaminem, Student ma prawo do trzech podejść do zaliczenia: pierwszy termin, termin poprawkowy oraz zaliczenie komisyjne.</li> <li>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.</li> <li>8. Informacje dla studentów dotyczące zajęć dostępne są na witrynie Zakładu Biologii Medycznej, <a href="https://biologiamedyczna.wum.edu.pl">https://biologiamedyczna.wum.edu.pl</a> oraz w siedzibie jednostki.</li> </ol>

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