



## Genetyka

<b>1. METRYCZKA</b>	
<b>Rok akademicki</b>	2024/2025
<b>Wydział</b>	Nauk o Zdrowiu
<b>Kierunek studiów</b>	Dietetyka
<b>Dyscyplina wiodąca</b>	<i>Nauki o zdrowiu</i>
<b>Profil studiów</b>	<i>praktyczny</i>
<b>Poziom kształcenia</b>	<i>I stopnia</i>
<b>Forma studiów</b>	<i>stacjonarne</i>
<b>Typ modułu/przedmiotu</b>	<i>obowiązkowy</i>
<b>Forma weryfikacji efektów uczenia się</b>	<i>zaliczenie</i>
<b>Jednostka prowadząca /jednostki prowadzące</b>	Zakład Biologii Medycznej, ul. Litewska 14/16, 00-575 Warszawa
<b>Kierownik jednostki/kierownicy jednostek</b>	dr hab. n. o zdr. Gabriela Olędzka
<b>Koordynator przedmiotu</b>	<b>dr inż. n. biol. Magdalena Chmielewska-Jeznach</b> <a href="mailto:magdalena.chmielewska-jeznach@wum.edu.pl">magdalena.chmielewska-jeznach@wum.edu.pl</a> ul. Litewska 14/16, 00-575 Warszawa, pokój 305
<b>Osoba odpowiedzialna za sylabus</b>	dr inż. n. biol. Magdalena Chmielewska-Jeznach <a href="mailto:magdalena.chmielewska-jeznach@wum.edu.pl">magdalena.chmielewska-jeznach@wum.edu.pl</a>
<b>Prowadzący zajęcia</b>	dr hab. n. o zdr. Gabriela Olędzka dr hab. n. o zdr. Marcin Padzik dr inż. n. biol. Magdalena Chmielewska-Jeznach dr n. med. Sylwia Jarzynka dr inż. n. biol. Anna Koryszewska-Bagińska dr n. med. i n. o zdr. Anna Minkiewicz-Zochniak dr n. med. i n. o zdr. Edyta Hendiger mgr Kamila Strom

<b>2. INFORMACJE PODSTAWOWE</b>			
Rok i semestr studiów	I rok, 2 semestr (letni)	Liczba punktów ECTS	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)		15	0.6
seminarium (S)			
ćwiczenia (C)		15	0.6
e-learning (e-L)			
zajęcia praktyczne (ZP)			
praktyka zawodowa (PZ)			
<b>Samodzielna praca studenta</b>			
Przygotowanie do zajęć i zaliczeń		20	0.8

<b>3. CELE KSZTAŁCENIA</b>	
C1	Przekazanie aktualnej wiedzy dotyczącej podstaw genetyki molekularnej i klinicznej, ze szczególnym uwzględnieniem molekularnych aspektów dziedziczenia, mutagenezy, czynników teratogennych, onkogenezy, genetycznych i środowiskowych uwarunkowań zaburzeń metabolicznych i wad wrodzonych oraz organizmów modyfikowanych genetycznie.
C2	Opanowanie wiedzy dotyczącej rozpoznawania chorób uwarunkowanych genetycznie i ich związku z żywieniem i możliwością leczenia dietetycznego.
C3	Kształtowanie umiejętności poszukiwania, interpretacji i wykorzystania nabytej wiedzy w praktyce zawodowej.

<b>4. EFEKTY UCZENIA SIĘ</b>	
Numer efektu uczenia się	Efekty w zakresie
<b>Wiedzy – Absolwent zna i rozumie:</b>	
E_W10 P6S_WG	Choroby uwarunkowane genetycznie i ich związek z żywieniem i możliwości leczenia dietetycznego.
<b>Umiejętności – Absolwent potrafi:</b>	
E_U11 P6S_UW,P6S_UO	Potrafi przygotować i zaprezentować wyniki badań naukowych w różnych formatach oraz zaprezentować wyniki badań z uwzględnieniem grupy odbiorców.
E_U33 P6S_UW,P6S_UU	Zdobycie umiejętności oceny wpływu czynników genetycznych i środowiskowych na patogenezę wybranych chorób

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

	uwarunkowanych genetycznie
--	----------------------------

**Kompetencji społecznych – Absolwent jest gotów do:**

E_K04 P6S_KK, P6S_KR	Posiada świadomość stałego dokształcania się
E_K16 P6S_KO, P6S_KR	Pogłębia umiejętność pracy w grupie
E_K20 P6S_KR	Systematycznie wzbogaca wiedzę

**5. ZAJĘCIA**

Forma zajęć	Treści programowe	Efekty uczenia się
Wykłady	<p>1. Historia i działy genetyki, podstawowe pojęcia genetyczne, budowa i funkcja komórki w odniesieniu do podstawowych wiadomości z genetyki, budowa kwasów nukleinowych, replikacja, transkrypcja, translacja, kod genetyczny, struktura i organizacja genomu człowieka, dziedziczenie mitochondrialne, choroby mitochondrialne, budowa i funkcja genu, budowa chromatyny, grupy chromosomów człowieka, kariogram, kariotyp, mapowanie genomów, determinacja płci, lionizacja, mitoz, mejoza, oogeneza, spermatogeneza, prawa Mendla, chromosomalna teoria dziedziczenia, dziedziczenie cech jakościowych.</p> <p>2. Mechanizm dziedziczenia grup krwi - aspekty genetyczne i biochemiczne układu ABO, MN, czynnika Rh, fenotyp Bombay, mechanizm konfliktu serologicznego między matką a płodem, antygeny zgodności tkankowej, molekularne podstawy mutagenyzy, czynniki i rodzaje mutacji, klasyfikacja chorób genetycznych, schorzenia dziedziczone w sposób autosomalny dominujący (achondroplazja, choroba Huntingtona, hipercholesterolemia rodzinna), schorzenia dziedziczone w sposób autosomalny recesywny (mukowiscydoza, hemoglobinopatie, bloki metaboliczne: przemiany aminokwasów – fenylketonuria; przemiany węglowodanów - fruktozemia, galaktozemia; przemiany lipidów - choroba Tay-Sachsa, choroba Gauchera), schorzenia sprzężone z chromosomem X (daltonizm, hemofilia, dystrofia mięśniowa Duchenne’a i Beckera, zespół łamliwego X), aberracje chromosomowe, mechanizm nieprawidłowości liczbowych i strukturalnych, skutki aberracji w komórkach somatycznych i generatywnych, zespoły chromosomowe: Downa, Edwardsa, Patau, Klinefeltera, 47XXX, 47XYY, Turnera, Cri du Chat, Wolfa-Hirschorna, zapisywanie wyników badania kariotypu, Międzynarodowy System Nomenklatury Cytogenetycznej (ISCN), metody badań cytogenetycznych, teoretyczne i techniczne podstawy badania cytogenetycznego, podstawy cytogenetyki molekularnej.</p> <p>3. Farmakogenetyka, powstawanie nowotworów (infekcje wirusowe i bakteryjne, mutacje, predyspozycje genetyczne i geny zaangażowane w powstawanie nowotworów), telomery, apoptoza, dziedziczenie i terapia nowotworów, strategie i rodzaje terapii genowej, biologiczne i fizykochemiczne metody wprowadzania genów do komórek, przykłady terapii genowej u ludzi, właściwości i podział komórek macierzystych, krew pępowinowa i jej bankowanie, genetycznie modyfikowane organizmy: rośliny i zwierzęta</p>	E_W10

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

	transgeniczne, żywność genetycznie zmodyfikowana.	
Ćwiczenia	<ol style="list-style-type: none"> <li>Wybrane zagadnienia z genetyki molekularnej, m. in: izolacja kwasów nukleinowych, zastosowanie enzymów restrykcyjnych, technika łańcuchowej reakcji polimerazy PCR i jej odmiany, nastawienie reakcji PCR, interpretacja otrzymanego wyniku, technika elektroforezy.</li> <li>Wybrane genetycznie uwarunkowane choroby metaboliczne, związek między genetyką a ryzykiem chorób dietozależnych oraz rola czynników genetycznych i środowiskowych w wybranych jednostkach chorobowych</li> <li>Testy nutrigenetyczne (fenotypowe, genotypowe). Zastosowanie testów genetycznych w dietetyce. Zasady personalizacji diety w oparciu o nutrigenetykę i nutrigenomikę. Farmakogenomika i interakcje między genami a lekami.</li> </ol>	<p>E_U11 E_U33 E_K04 E_K16 E_K20</p>

<b>6. LITERATURA</b>	
<b>Obowiązkowa</b>	
<ol style="list-style-type: none"> <li>Podstawy biologii medycznej: wybrane zagadnienia z genetyki człowieka. G. Olędzka, L. Chomicz, M. Padzik. Oficyna Wydawnicza WUM, Warszawa, 2011</li> <li>Genetyka medyczna – podręcznik dla studentów. G. Drewa, T. Ferenc. Wyd. Elsevier Urban &amp; Partner, Wrocław, 2018</li> <li>Genetyka medyczna i molekularna pod red. J. Bała, PWN, 2018</li> </ol>	
<b>Uzupełniająca</b>	
<ol style="list-style-type: none"> <li>Kształcenie w zakresie genetyki. Repetytorium dla studentów – wzory pytań testowych. L. Chomicz. Oficyna Wydawnicza WUM. Warszawa, 2010</li> <li>Genetyka medyczna – L.B. Jorde i wsp. Wyd. CZELEJ, 2003</li> </ol>	

<b>7. SPOSOBY WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ</b>		
Symbol przedmiotowego efektu uczenia się	Sposoby weryfikacji efektu uczenia się	Kryterium zaliczenia
Np. A.W1, A.U1, K1	Pole definiuje metody wykorzystywane do oceniania studentów, np. kartkówka, kolokwium, raport z ćwiczeń itp.	Np. próg zaliczeniowy
K_W04	<p><b>ZALICZENIE KOŃCOWE</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Warunkiem przystąpienia do końcowego testu zaliczeniowego jest zaliczenie oraz obecność na wszystkich zajęciach.</li> <li>Student rozwiązuje test zaliczenia końcowego, do którego przygotowuje się w oparciu o wskazaną literaturę oraz zagadnienia poruszane na wykładach i ćwiczeniach</li> <li>Zaliczenie końcowe jest teoretyczne w formie elektronicznej w trybie stacjonarnym w siedzibie WUM lub w innym systemie zgodnym z obowiązującymi zasadami postępowania epidemiologicznego wskazanymi przez uczelnię.</li> <li>Zaliczenie składa się z 45 pytań. Czas przeznaczony na zaliczenie maksymalnie 45 min.</li> </ul>	<p>Próg zaliczeniowy (zaliczenie) ≥ 60%</p> <p>2,0 (ndst) 0-59%</p> <p>3,0 (dost) 60-67%</p> <p>3,5 (ddb) 68-75%</p> <p>4,0 (db) 76-83%</p> <p>4,5 (pdb) 84-91%</p> <p>5,0 (bdb) 92-100%</p>
K_W04, E_U11, E_U33, E_K14, E_K16, E_K20	<p><b>Kryterium zaliczenia ćwiczeń:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Zaangażowania w pracę w grupie nad wybranym zagadnieniem poruszonym na ćwiczeniach, na podstawie materiałów naukowych udostępnionych podczas ćwiczeń.</li> </ul>	Zaliczenie ćwiczeń odbywa się na podstawie obecności na zajęciach oraz oceny zaangażowania w pracę i pozytywnego zaliczenia wyściówek ≥ 60%

## **8. INFORMACJE DODATKOWE**

1. Wykłady odbywać się będą w czasie rzeczywistym na platformie MS Teams.
2. Warunkiem przystąpienia do zaliczenia/egzaminu końcowego jest obecność na **wszystkich** zajęciach.
3. Każda nieobecność **musi być usprawiedliwiona**.
4. Nieobecność spowodowaną chorobą należy usprawiedliwić poprzez **okazanie** prowadzącemu zwolnienia lekarskiego **do wglądu**.
5. Preferowaną formę odrobienia zajęć należy ustalić z prowadzącym.
6. Nieobecność na powyżej 50% zajęć skutkuje **niezaliczeniem przedmiotu**.
7. Zgodnie z regulaminem możliwe są 3 podejścia do egzaminu: pierwszy termin, egzamin poprawkowy i egzamin komisyjny.
8. Próg zaliczenia 60%.
9. Kontakt w dodatkowych sprawach studenckich i organizacyjnych: kontakt z koordynatorem przedmiotu lub sekretariatem [nzi@wum.edu.pl](mailto:nzi@wum.edu.pl), tel. 022-116-92-50, ul. Litewska 14/16, 00-575 Warszawa, pokój 308.
10. Dodatkowe informacje dla studentów dotyczące zajęć dostępne są na witrynie Zakładu Biologii Medycznej, <https://biologiamedyczna.wum.edu.pl> oraz w siedzibie jednostki.

Przygotowanie do zajęć: **fartuch ochronny**, marker wodoodporny

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