



## Genetyka

<b>1. METRYCZKA</b>	
<b>Rok akademicki</b>	2024/2025
<b>Wydział</b>	Wydział Nauk o Zdrowiu
<b>Kierunek studiów</b>	Położnictwo
<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 inż. Anna Koryszewska-Bagińska dr Anna Minkiewicz-Zochniak dr inż. Magdalena Chmielewska-Jeznach mgr Kamila Strom mgr Małgorzata Konieczna

<b>2. INFORMACJE PODSTAWOWE</b>			
Rok i semestr studiów	I rok, II semestr (letni)	Liczba punktów ECTS	1.00
FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ		Liczba godzin	Kalkulacja punktów ECTS
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim			
wykład (W)		15	0.4
seminarium (S)		10	0.3
ćwiczenia (C)			
e-learning (e-L)			
zajęcia praktyczne (ZP)			
praktyka zawodowa (PZ)			
Samodzielna praca studenta			
Przygotowanie do zajęć i zaliczeń		10	0.3

<b>3. CELE KSZTAŁCENIA</b>	
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 zasadami diagnostyki genetycznej;
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.

<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)

**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.

**Kompetencji – 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	

**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	dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych.

**6. ZAJĘCIA**

<b>Forma zajęć</b>	<b>Treści programowe</b>	<b>Efekty uczenia się</b>
--------------------	--------------------------	---------------------------

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

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; dziedziczenie mitochondrialne, budowa chromosomów</p> <p>2. Mapowanie genomów. Mitoza, mejoza, determinacja płci, lionizacja, prawa Mendla, chromosomowa teoria dziedziczenia, dziedziczenie monogenowe i wieloczynnikowe, współdziałanie genów.</p> <p>3. Prawidłowości dziedziczenia cech człowieka: dziedziczenie cech morfologicznych i fizjologicznych. Mechanizm dziedziczenia grup krwi – aspekty genetyczne i biochemiczne układu ABO, MN, czynnika Rh, fenotyp Bombay, konflikt serologiczny w układzie Rh i ABO.</p> <p>4. 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 w komórkach somatycznych i rozrodczych, zapis kariotypu, Międzynarodowy System Nomenklatury Cytogenetycznej (ISCN); wskazania do wykonania i metody badań cytogenetycznych.</p> <p>5. Farmakogenetyka. Genetyczny polimorfizm populacji ludzkiej. Genetyczne uwarunkowania chorób nowotworowych. Terapia genowa.</p>	<p>A.W14; AW15</p> <p>A.W14; AW15</p> <p>A.W13; A.W15</p> <p>A.W14; A.W16</p> <p>A.W16</p>
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 odbyt, skóry, włosów, kończyn. Zaburzenia wieloczynnikowe. Obserwacja chromatyny płciowej w rozmazach z jamy ustnej człowieka.</p> <p>2. Zasady diagnostyki genetycznej. Metody izolacji materiału genetycznego. Technika PCR w diagnostyce laboratoryjnej.</p>	<p>A.U4; AU5; K1; K6</p> <p>A.U5; K1; K6</p>

## 7. LITERATURA

### Obowiązkowa

1. Podstawy biologii medycznej: wybrane zagadnienia z genetyki człowieka. G. Olędzka, L. Chomicz, M. Padzik. Oficyna Wydawnicza WUM, Warszawa, 2011.

### Uzupełniająca

1. Genetyka medyczna - podręcznik dla studentów. G. Drewa, T. Ferenc. Wyd. Elsevier Urban & Partner, Wrocław, 2018.  
2. Genetyka medyczna i molekularna pod red. J. Bała, 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.U4; A.U5; K1; K6	Aktywny udział w ćwiczeniach, ocena zaangażowania, pracy Studenta podczas wykonywania zadań praktycznych oraz udział w dyskusji.	100% obecność na zajęciach; pozytywna ocena aktywności, zaangażowania 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"><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 ćwiczeniach oraz pozytywna ocena pracy i zaangażowania Studenta w zajęcia.</li><li>2. Każda nieobecność 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 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>7. 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