Podstawy Genetyki

1. METRYCZKA

Rok akademicki	2026/2027
Wydział	Wydział Lekarsko-Stomatologiczny
Kierunek studiów	Logopedia Ogólna i Kliniczna
Dyscyplina wiodąca	Nauki medyczne
Profil studiów	ogólnoakademicki
Poziom kształcenia	I stopnia
Forma studiów	stacjonarne
Typ modułu/przedmiotu	obowiązkowy
Forma weryfikacji efektów uczenia się	zaliczenie
Jednostka prowadząca /jednostki prowadzące	Zakład Genetyki Medycznej, ul. Pawińskiego 3c, 02-106 Warszawa; tel. 22 542 06 95; e-mail: genetyka@wum.edu.pl
Kierownik jednostki/kierownicy jednostek	prof. dr hab. n. med. Rafał Płoski
Koordynator przedmiotu	dr n. med. Grażyna Kostrzewa; grazyna.kostrzewa@wum.edu.pl; tel. 696081882
Osoba odpowiedzialna za sylabus	dr n. med. Grażyna Kostrzewa
Prowadzący zajęcia	dr n. med. Grażyna Kostrzewa

2. INFORMACJE PODSTAWOWE

Rok i semestr studiów	II rok; semestr letni	**Liczba punktów ECTS**	1,5

FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ		

Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim	**Liczba godzin**	**Kalkulacja punktów ECTS**
wykład (W)	15	1
seminarium (S)		
ćwiczenia (C)		
e-learning (e-L)		
zajęcia praktyczne (ZP)		
praktyka zawodowa (PZ)		
Samodzielna praca studenta		
Przygotowanie do zajęć i zaliczeń	23	0.5

3. CELE KSZTAŁCENIA

C1	Zapoznanie studentów z budową i organizacją materiału genetycznego człowieka oraz podstawowymi procesami ekspresji i regulacji informacji genetycznej.
C2	Przekazanie podstaw wiedzy o zmienności genetycznej, rodzajach mutacji, modelach dziedziczenia, analizie rodowodów oraz metodach cytogenetycznych.
C3	Przedstawienie genetycznego podłoża wybranych chorób człowieka, ze szczególnym uwzględnieniem zaburzeń związanych z wadami wymowy i znaczenia oceny fenotypu.

4. EFEKTY UCZENIA SIĘ

Numer efektu uczenia się	**Efekty w zakresie**
Wiedzy – Absolwent zna i rozumie:	
W1	Wyjaśnia budowę i funkcje DNA, RNA, genów i chromatyny oraz procesy replikacji, naprawy i rekombinacji DNA, transkrypcji, translacji i regulacji ekspresji genów; zna rolę transkryptomu i proteomu.
W2	Charakteryzuje rodzaje i mechanizmy powstawania mutacji genowych i chromosomowych, działanie mutagenów, zasady dziedziczenia mendlowskiego i niemendlowskiego, podstawy cytogenetyki oraz genetyczne podłoże wybranych chorób człowieka, w tym zaburzeń mowy.
Umiejętności – Absolwent potrafi:	
U1	Rozróżnia podstawowe modele dziedziczenia cech i chorób człowieka oraz sporządza i interpretuje prosty rodowód rodzinny.
U2	Posługuje się podstawowymi pojęciami i nomenklaturą cytogenetyczną oraz wiąże informacje o zmianach genetycznych z opisem fenotypu pacjenta.
Kompetencji społecznych – Absolwent jest gotów do:	

K1	Zwracania uwagi na cechy fenotypowe pacjenta i ich potencjalne znaczenie w rozpoznawaniu chorób uwarunkowanych genetycznie, w tym zaburzeń związanych z wadami wymowy.
K2	Dostrzegania złożoności molekularnych i genetycznych mechanizmów chorób człowieka oraz zachowania ostrożności przy interpretacji związku genotypu z fenotypem.

5. ZAJĘCIA

Forma zajęć	Treści programowe	Efekty uczenia się
Wykład (W) – 1	Struktura DNA i RNA. Organizacja chromatyny, struktura i funkcja genu. Replikacja DNA, transkrypcja i translacja. Funkcje transkryptomu i proteomu człowieka oraz regulacja ekspresji genów.	W1
Wykład (W) – 2	Rodzaje mutacji i mechanizmy ich powstawania. Mutageny. Podstawowe pojęcia genetyki klasycznej. Dziedziczenie mendlowskie i niemendlowskie, wielogenowe i wieloczynnikowe cech człowieka.	W2
Wykład (W) – 3	Rodowody i rozpoznawanie typów dziedziczenia. Dziedziczenie autosomalne i sprzężone z płcią; analiza przykładowych przypadków rodzinnych.	W2, U1
Wykład (W) – 4	Podstawy cytogenetyki człowieka. Metody badań cytogenetycznych i podstawy nomenklatury zmian chromosomowych.	W2, U2
Wykład (W) – 5	Wybrane choroby genetyczne człowieka związane z wadami wymowy. Znaczenie analizy fenotypu w rozpoznawaniu genetycznego podłoża zaburzeń. Kolokwium zaliczeniowe.	W2, U2, K1, K2

6. LITERATURA

Obowiązkowa

Bal J. (red.), Biologia molekularna w medycynie, PWN, 2024.

Uzupełniająca

Ciechanowicz A., Kokot F. (red.), Genetyka molekularna w chorobach wewnętrznych, PZWL, 2009.

7. SPOSOBY WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ

Symbol przedmiotowego efektu uczenia się	Sposoby weryfikacji efektu uczenia się	Kryterium zaliczenia
K_W07	Kolokwium zaliczeniowe obejmujące treści wykładów dotyczące biologii molekularnej, dziedziczenia, mutacji, cytogenetyki i chorób genetycznych.	Wynik powyżej 51% możliwych punktów.

8. INFORMACJE DODATKOWE

Zajęcia odbywają się w formie wykładów (łącznie 15 godzin), prowadzonych z wykorzystaniem prezentacji. Kolokwium zaliczeniowe zaplanowano w ramach piątego wykładu. Warunek zaliczenia: uzyskanie wyniku powyżej 51% punktów.

Prawa majątkowe, w tym autorskie, do sylabusa przysługują WUM. Sylabus może być wykorzystywany dla celów związanych z kształceniem na studiach odbywanych w WUM. Korzystanie z sylabusa 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