



Genetyka i poradnictwo genetyczne

1. METRYCZKA

Rok akademicki	2026/2027
Wydział	Wydział Lekarsko - Stomatologiczny
Kierunek studiów	Audiofonologia z protetyką słuchu
Dyscyplina wiodąca (zgodnie z załącznikiem do Rozporządzenia Ministra NiSW z 26 lipca 2019)	Nauki medyczne
Profil studiów (ogólnoakademicki/praktyczny)	Praktyczny
Poziom kształcenia (I stopnia/II stopnia/ jednolite magisterskie)	I stopnia
Forma studiów (stacjonarne/niestacjonarne)	Stacjonarne
Typ modułu/przedmiotu (obowiązkowy/wybieralny)	Obowiązkowy
Forma weryfikacji efektów uczenia się (egzamin/zaliczenie)	Zaliczenie
Jednostka/jednostki prowadząca/e (oraz adres/y jednostki/jednostek)	Katedra i Zakład Histologii i Embriologii (1M15) ul. Chałubińskiego 5, 02-004 Warszawa tel. (22) 62 81 041 w. 1400 lub (22) 62 95 282 histolog@wum.edu.pl

Kierownik jednostki/kierownicy jednostek	Prof. dr hab. n. med. Paweł Włodarski pawel.wlodarski@wum.edu.pl
Koordynator przedmiotu	Prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. Monika Oldak monika.oldak@wum.edu.pl
Osoba odpowiedzialna za sylabus	Prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. Monika Oldak
Prowadzący zajęcia	Prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. Monika Oldak; dr n. med. i n. o zdr. Dominika Oziębło

2. INFORMACJE PODSTAWOWE

Rok i semestr studiów	Rok III, semestr V (zimowy)	Liczba punktów ECTS	1
FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ		Liczba godzin	Kalkulacja punktów ECTS
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim			
wykład (W)		15	0,6
seminarium (S)		-	-
ćwiczenia (C)		-	-
e-learning (e-L)		-	-
zajęcia praktyczne (ZP)		-	-
praktyka zawodowa (PZ)		-	-
Samodzielna praca studenta			
Przygotowanie do zajęć i zaliczeń		10	0,4

3. CELE KSZTAŁCENIA

C1	Opanowanie przez studentów wiedzy w zakresie podstaw genetyki, diagnostyki oraz poradnictwa genetycznego.
C2	Opanowanie przez studentów wiedzy dotyczącej najczęstszych chorób genetycznych związanych z niedosłuchem.
C3	Nabycie przez studentów wiedzy dotyczącej mechanizmów powstawania wad o podłożu genetycznym oraz procesów diagnostyczno-rehabilitacyjnych.

4. EFEKTY UCZENIA SIĘ	
Numer efektu uczenia się	Efekty w zakresie
Wiedzy – Absolwent zna i rozumie:	
W1 (K_W02)	Zna i rozumie procesy fizjologiczne u człowieka oraz mechanizmy patofizjologii chorób.
Umiejętności – Absolwent potrafi:	
U1 (K_U02)	Potrafi wyjaśnić pacjentowi przebieg czekającego go badania diagnostycznego oraz zasady zachowania się w trakcie badania jak i po nim, wynikające z zasad ochrony pacjenta i otoczenia.
U2 (K_U03)	Potrafi skutecznie komunikować się ze współpracownikami i innymi pracownikami ochrony zdrowia.
Kompetencji społecznych – Absolwent jest gotów do:	
K1 (K_K07)	Potrafi współpracować z przedstawicielami innych zawodów w zakresie ochrony zdrowia.
K2 (K_K10)	Potrafi brać odpowiedzialność za działania własne.
K3 (K_K12)	Przestrzega zasad etyki zawodowej w stosunku do pacjentów oraz współpracowników.

5. ZAJĘCIA		
Forma zajęć	Treści programowe	Efekty uczenia się
Wykład	1. Wprowadzenie do genetyki – zarys historii genetyki człowieka, prawa Mendla, budowa kwasów nukleinowych, podstawowe definicje, rodzaje wariantów genetycznych, mechanizmy powstawania chorób genetycznie uwarunkowanych 2. Podstawowe techniki genetyki molekularnej – reakcja łańcuchowa polimerazy i jej odmiany, metody analizy DNA i analiza danych 3. Niedosłuch - etiologia i klasyfikacja niedosłuchu, sposoby dziedziczenia 4. Niedosłuch monogenowy 5. Niedosłuch w zespołach genetycznie uwarunkowanych 6. Sposoby pobierania i zabezpieczania materiału do badań genetycznych 7. Badania molekularne w niedosłuchu – strategie diagnostyczne, poszukiwanie sprawczych wariantów genetycznych 8. Poradnictwo genetyczne.	W1 (K_W02) U1 (K_U02), U2 (K_U03) K1 (K_K07), K2 (K_K10), K3 (K_K12)

6. LITERATURA
Obowiązkowa
1. Bal J., 2017, wyd. 1., „Genetyka medyczna i molekularna”, PWN, Warszawa 2. E. Tobias, M. Connor, M. Ferguson-Smith, 2013, wyd. 3., „Genetyka Medyczna”, red. Anna Latos-Bieleńska, PZWL, Warszawa

3. G. Drewa, T. Ferenc, 2011, wyd. 1., „Genetyka Medyczna – podręcznik dla studentów”, Edra Urban & Partner, Wrocław
4. „Nowa Audiofonologia” – czasopismo specjalistyczne, ISSN: 2084-946X

Uzupełniająca

1. M. Śliwińska-Kowalska, 2005, wyd. 1., „Audiologia Kliniczna, Mediton, Łódź
2. A. Pruszewicz, 2011, wyd. 4., „Audiologia kliniczna. Zarys”, UM Poznań, Poznań
3. R. Nussbaum, R. R. McInnes, H. F. Willard, 2015, wyd. 8, “Thompson & Thompson Genetics in Medicine”, Elsevier

Inne propozycje:

- L.B. Jorde, J.C. Carey, M. J. Bamshad, 2013, wyd. 2., Genetyka Medyczna, red. Bogdan Kałużewski, Edra Urban & Partner, Wrocław
- P. Węglewicz, 2020, wyd. 6, „Genetyka molekularna”, PWN, Warszawa
- K.L. Jones, M. C. Jones, M. del Campo, 2018, wyd. 1, “Atlas malformacji rozwojowych według Smitha”, Medipage, Warszawa
- T. Kaczan, R. Śmigiel, 2012, „Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju u dzieci z chorobami genetycznymi”, Impuls, Kraków
- P. Turner, A. McLennan, A. Bates, M. White, 2020, wyd. 3, „Krótkie wykłady, Biologia molekularna”, PWN, Warszawa

7. SPOSOBY WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ

Symbol przedmiotowego efektu uczenia się	Sposoby weryfikacji efektu uczenia się	Kryterium zaliczenia
W1 (K_W02) U1 (K_U02), U2 (K_U03) K1 (K_K07), K2 (K_K10), K3 (K_K12)	Test jednokrotnego wyboru.	Pozytywny wynik testu jednokrotnego wyboru (zaliczenie od 60% poprawnych odpowiedzi).

8. INFORMACJE DODATKOWE *(informacje istotne z punktu widzenia nauczyciele niezawarte w pozostałej części sylabusu, np. czy przedmiot jest powiązany z badaniami naukowymi, szczegółowy opis egzaminu, informacje o kole naukowym)*

Organizacja zajęć:

1. Nauczanie Genetyki i poradnictwa genetycznego odbywa się w formie wykładów.
2. Wykłady zaplanowano w formie on-line; dopuszczalna jest forma stacjonarna lub hybrydowa.
3. Obecność na wykładach jest obowiązkowa. Spóźnienia przekraczające 15 minut będzie traktowane jak nieobecność.
4. Studenci przystępują do zajęć przygotowani merytorycznie. Przygotowanie studentów do zajęć jest sprawdzane przez prowadzącego zajęcia.

Zaliczenie zajęć:

1. Warunkiem zaliczenia przedmiotu jest udział w wykładach.
2. Dopuszcza się nieobecność na 1 wykładzie. Większa liczba nieobecności powoduje niezaliczenie semestru i niedopuszczenie do kolokwium, bez względu na powód nieobecności.
3. Zajęcia niezaliczone z powodu nieobecności lub nieprzygotowania do zajęć należy zaliczyć w formie ustalonej z prowadzącym zajęcia nie później niż 7 dni przed kolokwium. Dotyczy to również zajęć odwołanych przez Władze Uczelni.

Zaliczenie przedmiotu (kolokwium):

1. Warunkiem dopuszczenia do kolokwium jest udział w wykładach.
2. Kolokwia w pierwszym i drugim terminie mają formę testów. Testy kolokwialne są złożone z pytań jednokrotnego wyboru. Do zaliczenia wymagane jest udzielenie poprawnych odpowiedzi na przynajmniej 60% pytań.
3. Zastrzeżenia dotyczące pytań zawartych w teście należy składać drogą elektroniczną (e-mail) na adres Katedry w dniu przeprowadzenia testu.
4. W przypadku nieobecności na kolokwium spowodowanej przyczynami zdrowotnymi, student zobowiązany jest dostarczyć zwolnienie lekarskie w ciągu trzech dni roboczych od dnia wyznaczonego kolokwium, pod rygorem wpisania oceny niedostatecznej.
5. Kolokwium zaliczeniowe można zdawać trzykrotnie. W razie niezaliczenia kolokwium poprawkowego, na wniosek studenta,

Dziekan może wyznaczyć kolokwium w terminie komisyjnym.

Stanowisko Katedry w sprawie ściągania:

Ściąganie na egzaminach i kolokwium jest naruszeniem zasad etyki oraz Regulaminu Studiów WUM. Osoby aktywnie i biernie uczestniczące w tym procederze będą karane usunięciem z egzaminu / kolokwium z oceną niedostateczną. Dodatkowo Zakład wdroży postępowanie dyscyplinarne wobec osób ściągających.

Osoby aktywnie ściągające to osoby, które odpisują wyniki od innych Studentów, bądź korzystające w czasie egzaminu z niedozwolonych notatek lub urządzeń elektronicznych służących do komunikowania się lub do przechowywania danych. Wnoszenie takich urządzeń na egzaminy (kolokwia) jest zabronione.

Poprzez bierny udział w ściąganiu rozumie się ułatwianie odpisywania własnych odpowiedzi innym uczestnikom egzaminu. Student jest zatem zobowiązany dochować należytej staranności, aby uniemożliwić innym odpisywanie swoich odpowiedzi.

Kierownik Katedry obliuguje Studentów i Egzaminatorów do ścisłego przestrzegania tych zasad.

Stanowisko Katedry w sprawie formy zaliczenia przedmiotu przez osoby obcojęzyczne:

Studenci, dla których język polski jest językiem obcym, podlegają takim samym kryteriom oceny na ćwiczeniach i zaliczeniach co studenci polskojęzyczni oraz zdają kolokwium w formie testu.

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