



## Genetyka i poradnictwo genetyczne

<b>1. METRYCZKA</b>	
<b>Rok akademicki</b>	2023/2024
<b>Wydział</b>	Wydział Lekarsko-Stomatologiczny
<b>Kierunek studiów</b>	Audiofonologia z protetyką słuchu
<b>Dyscyplina wiodąca</b> <i>(zgodnie z załącznikiem do Rozporządzenia Ministra NiSW z 26 lipca 2019)</i>	Nauki medyczne
<b>Profil studiów</b> <i>(ogólnoakademicki/praktyczny)</i>	praktyczny
<b>Poziom kształcenia</b> <i>(I stopnia/II stopnia/ jednolite magisterskie)</i>	I stopnia
<b>Forma studiów</b> <i>(stacjonarne/niestacjonarne)</i>	stacjonarne
<b>Typ modułu/przedmiotu</b> <i>(obowiązkowy/fakultatywny)</i>	obowiązkowy
<b>Forma weryfikacji efektów uczenia się</b> <i>(egzamin/zaliczenie)</i>	zaliczenie
<b>Jednostka/jednostki prowadząca/e</b> <i>(oraz adres/y jednostki/jednostek)</i>	Katedra i Zakład Histologii i Embriologii ul. T. Chałubińskiego 5, 02-004 Warszawa 22-6281041 w. 1400 lub 22-6295282

<b>Kierownik jednostki/kierownicy jednostek</b>	Prof. dr hab. n. med. Jacek Malejczyk
<b>Koordynator przedmiotu</b> (tytuł, imię, nazwisko, kontakt)	Dr hab. n med. Monika Ołdak
<b>Osoba odpowiedzialna za sylabus</b> (imię, nazwisko oraz kontakt do osoby, której należy zgłaszać uwagi dotyczące sylabusu)	Dr hab. n med. Monika Ołdak, monika.oldak@wum.edu.pl
<b>Prowadzący zajęcia</b>	Dr hab. n med. Monika Ołdak, dr n. med. i n. o zdr. Dominika Oziębło

## 2. INFORMACJE PODSTAWOWE

<b>Rok i semestr studiów</b>	Rok III, semestr zimowy	<b>Liczba punktów ECTS</b>	1
<b>FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ</b>		<b>Liczba godzin</b>	<b>Kalkulacja punktów ECTS</b>
<b>Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim</b>			
wykład (W)		15	0,5
seminarium (S)		-	-
ćwiczenia (C)		-	-
e-learning (e-L)		-	-
zajęcia praktyczne (ZP)		-	-
praktyka zawodowa (PZ)		-	-
<b>Samodzielna praca studenta</b>			
Przygotowanie do zajęć i zaliczeń		15	0,5

## 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	Nabywanie przez studentów wiedzy dotyczącej mechanizmów powstawania wad o podłożu genetycznym oraz procesów diagnostyczno-rehabilitacyjnych.

<b>4. EFEKTY UCZENIA SIĘ</b>	
<b>Numer efektu uczenia się</b>	<b>Efekty w zakresie</b>
<b>Wiedzy – Absolwent zna i rozumie:</b>	
W1 (K_W02)	Student posiada wiedzę ogólną dotyczącą podstaw genetyki, rozwoju prawidłowego oraz patomechanizmów powstawania chorób genetycznych, możliwości ich diagnostyki i leczenia.
W2	Student posiada szczegółową wiedzę dotyczącą najczęstszych chorób genetycznych związanych z niedosłuchem.
<b>Umiejętności – Absolwent potrafi:</b>	
U1 (K_U02)	Student posiada umiejętności, by w stosowny sposób wyjaśnić oraz przekazać pacjentowi i/lub jego opiekunom informacje o stanie pacjenta i planowanych oddziaływaniach diagnostyczno-terapeutycznych.
U2 (K_U03)	Student posiada umiejętności skutecznego komunikowania się (posiadając odpowiednią wiedzę oraz stosując fachowe słownictwo) ze współpracownikami, by w interdyscyplinarnym zespole planować odpowiednie oddziaływania diagnostyczno-terapeutyczne.
<b>Kompetencji społecznych – Absolwent jest gotów do:</b>	
K1 (K_K07)	Student posiada kompetencje by współpracować ze specjalistami z innych dziedzin ochrony zdrowia w celu najlepszej organizacji właściwej opieki i rehabilitacji.
K2 (K_K10)	Student posiada kompetencje brania odpowiedzialności za działania własne.
K3 (K_K12)	Student posiada kompetencje przestrzegania zasad etyki zawodowej w stosunku do pacjentów oraz współpracowników.

<b>5. ZAJĘCIA</b>		
<b>Forma zajęć</b>	<b>Treści programowe</b>	<b>Efekty uczenia się</b>
Wykład	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie do genetyki – zarys historii genetyki człowieka, prawa Mendla, budowa kwasów nukleinowych, podstawowe definicje, rodzaje wariantów genetycznych, mechanizmy powstawania chorób genetycznie uwarunkowanych</li> <li>2. Podstawowe techniki genetyki molekularnej – reakcja łańcuchowa polimerazy i jej odmiany, metody analizy DNA i analiza danych</li> <li>3. Niedosłuch - etiologia i klasyfikacja niedosłuchu, sposoby dziedziczenia</li> <li>4. Niedosłuch monogenowy</li> <li>5. Niedosłuch w zespołach genetycznie uwarunkowanych</li> <li>6. Sposoby pobierania i zabezpieczania materiału do badań genetycznych</li> <li>7. Badania molekularne w niedosłuchu – strategie diagnostyczne, poszukiwanie sprawczych wariantów genetycznych</li> <li>8. Poradnictwo genetyczne.</li> </ol>	<p>W1 (K_W02)</p> <p>U1 (K_U02), U2 (K_U03)</p> <p>K1 (K_K07), K2 (K_K10), K3 (K_K12)</p>

6. LITERATURA	
<b>Obowiązkowa</b>	
<ol style="list-style-type: none"> <li>Bal J., 2017, wyd. 1., „Genetyka medyczna i molekularna”, PWN, Warszawa</li> <li>E. Tobiasz, M. Connor, M. Ferguson-Smith, 2013, wyd. 3., „Genetyka Medyczna”, red. Anna Latos-Bieleńska, PZWL, Warszawa</li> <li>G. Drewa, T. Ferenc, 2011, wyd. 1., „Genetyka Medyczna – podręcznik dla studentów”, Edra Urban &amp; Partner, Wrocław</li> <li>„Nowa Audiofonologia” – czasopismo specjalistyczne, ISSN: 2084-946X</li> </ol>	
<b>Uzupełniająca</b>	
<ol style="list-style-type: none"> <li>M. Śliwińska-Kowalska, 2005, wyd. 1., „Audiologia Kliniczna, Mediton, Łódź</li> <li>A. Pruszczyk, 2011, wyd. 4., „Audiologia kliniczna. Zarys”, UM Poznań, Poznań</li> <li>R. Nussbaum, R. R. McInnes, H. F. Willard, 2015, wyd. 8, “Thompson &amp; Thompson Genetics in Medicine”, Elsevier</li> </ol> <p><b>Inne propozycje:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>L.B. Jorde, J.C. Carey, M. J. Bamshad, 2013, wyd. 2., Genetyka Medyczna, red. Bogdan Kałużewski, Edra Urban &amp; Partner, Wrocław</li> <li>P. Węglewicz, 2020, wyd. 6, „Genetyka molekularna”, PWN, Warszawa</li> <li>K.L. Jones, M. C. Jones, M. del Campo, 2018, wyd. 1, “Atlas malformacji rozwojowych według Smitha”, Medipage, Warszawa</li> <li>T. Kaczan, R. Śmigieł, 2012, „Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju u dzieci z chorobami genetycznymi”, Impuls, Kraków</li> <li>P. Turner, A. McLennan, A. Bates, M. White, 2020, wyd. 3, „Krótkie wykłady, Biologia molekularna”, PWN, Warszawa</li> </ul>	

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).
	Obecność na 90% wykładów (6 spotkań). Wszystkie kolejne nieobecności powinny zostać zaliczone w formie dodatkowej pracy pisemnej.	

8. INFORMACJE DODATKOWE <i>(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)</i>

**UWAGA**

Końcowe 10 minut ostatnich zajęć w bloku/semestrze/roku należy przeznaczyć na wypełnienie przez studentów Ankiety Oceny Zajęć i Nauczycieli Akademickich