



## Genetyka i poradnictwo genetyczne

<b>1. METRYCZKA</b>	
<b>Rok akademicki</b>	2024/2025
<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

**Załącznik nr 4B do Procedury opracowywania i okresowego przeglądu programów studiów**  
(stanowiącej załącznik do zarządzenia nr 68/2024 Rektora WUM z dnia 18 kwietnia 2024 r.)

<b>Kierownik jednostki/kierownicy jednostek</b>	Prof. dr hab. n. med. Jacek Malejczyk
<b>Koordinator 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, <a href="mailto:monika.oldak@wum.edu.pl">monika.oldak@wum.edu.pl</a>
<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>	
Numer efektu uczenia się	Efekty w zakresie
<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>		
Forma zajęć	Treści programowe	Efekty uczenia się
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

### 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. Śmigieł, 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 na 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.

**Załącznik nr 4B do Procedury opracowywania i okresowego przeglądu programów studiów  
(stanowiącej załącznik do zarządzenia nr 68/2024 Rektora WUM z dnia 18 kwietnia 2024 r.)**

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 dwukrotnie. 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 obowiązuje 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 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