



## Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

### SYLABUS ZAJĘĆ Informacje ogólne

<b>Nazwa ZAJĘĆ: Genetyka kliniczna</b>	
Rodzaj ZAJĘĆ	Obowiązkowy
Wydział PUM	Wydział Medycyny i Stomatologii
Kierunek studiów	Lekarsko-dentystyczny
Specjalność	-
Poziom studiów	jednolite magisterskie
Forma studiów	stacjonarne/niestacjonarne
Rok studiów /semestr studiów	2
Liczba przypisanych punktów ECTS	1
Formy prowadzenia zajęć (liczba godzin)	seminaria – 2h ćwiczenia – 8h
Sposoby weryfikacji i oceny efektów uczenia się *	<input checked="" type="checkbox"/> zaliczenie na ocenę: <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> opisowe</li> <li><input checked="" type="checkbox"/> testowe</li> <li><input type="checkbox"/> praktyczne</li> <li><input type="checkbox"/> ustne</li> </ul> <input type="checkbox"/> zaliczenie bez oceny <input type="checkbox"/> egzamin końcowy: <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> opisowy</li> <li><input type="checkbox"/> testowy</li> <li><input type="checkbox"/> praktyczny</li> <li><input type="checkbox"/> ustny</li> </ul>
Kierownik jednostki	Prof. dr hab. Jan Lubiński
Adiunkt dydaktyczny lub osoba odpowiedzialna za przedmiot	Dr Elżbieta Kowalska
Nazwa i dane kontaktowe jednostki	Zakład Genetyki i Patomorfologii ul. Unii Lubelskiej 1 71-252 Szczecin tel. 91 441-72-50 e-mail: lubinski@pum.edu.pl
Strona internetowa jednostki	<a href="https://www.pum.edu.pl/wydzialy/wydzial-lekarsko-biotechnologiczny/zaklad-genetyki-i-patomorfologii">https://www.pum.edu.pl/wydzialy/wydzial-lekarsko-biotechnologiczny/zaklad-genetyki-i-patomorfologii</a>
Język prowadzenia zajęć	polski

\* zaznaczyć odpowiednio, zmieniając  na

### Informacje szczegółowe

Cele zajęć		Przekazanie podstawowych wiadomości w zakresie nowoczesnej genetyki klinicznej mającej odniesienie do każdej gałęzi medycyny. Istotnym jest między innymi znajomość zasad dziedziczenia i diagnozowania chorób dziedzicznych, identyfikacja genów odpowiedzialnych za powstawanie chorób uwarunkowanych genetycznie, mechanizmów regulacji i ekspresji genów; mechanizmów naprawy uszkodzeń DNA, terapii genowej itd.
Wymagania wstępne w zakresie	Wiedzy	Znajomość podstawowych pojęć z zakresu genetyki, budowy chromosomów i opisu prawidłowego kariotypu człowieka.
	Umiejętności	Umiejętność rozwiązywania krzyżówek według praw Mendla.
	Kompetencji społecznych	Nawyki samokształcenia, praca w grupie

EFEKTY UCZENIA SIĘ			
lp. efektu uczenia się	Student, który zaliczył ZAJĘCIA wie/umie/potrafi:	SYMBOL (odniesienie do efektów uczenia się dla kierunku)	Sposób weryfikacji efektów uczenia się*
W01	zna i rozumie wybrane zagadnienia z zakresu genetyki i biologii molekularnej	B.W17	test wielokrotnego wyboru, zaliczenie na ocenę
W02	zna i rozumie kliniczne zastosowanie zasad genetyki	B.W18	test wielokrotnego wyboru, zaliczenie na ocenę
U01	potrafi stosować wiedzę z zakresu genetyki i biologii molekularnej w pracy klinicznej	B.U5	test
K01	jest gotów do dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń, dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych	K.5.	O
K02	jest gotów do podejmowania działań wobec pacjenta w oparciu o zasady etyczne, ze świadomością społecznych uwarunkowań i ograniczeń wynikających z choroby	K.4.	O
K03	jest gotów do formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji	K.8.	O

Tabela efektów UCZENIA SIĘ w odniesieniu do formy zajęć							
Ip. efektu uczenia się	Efekty uczenia się	Forma zajęć					
		Wykład	Seminarium	Ćwiczenia	Ćwiczenia kliniczne	Symulacje	E-learning
W01	B.W17		X				
W02	B.W18		X				
U01	B.U5				X		
K01	K.5.				X		
K02	K.4.				X		
K03	K.8.				X		

TABELA TREŚCI PROGRAMOWYCH			
Ip. treści programowej	Treści programowe	Liczba godzin	Odniesienie do efektów uczenia się do ZAJĘĆ
<b>Semestr zimowy</b>			
<b>Seminaria</b>			
TK01	Podstawy dziedziczenia, nowotwory Diagnostyka cytogenetyczna i zespoły chromosomowe (DOWN) Wady rozwojowe i zespoły genetyczne w stomatologii	1	W01-W02
TK02	Skazy krwotoczne Techniki molekularne w diagnostyce chorób genetycznych Etyka w genetyce, prawne aspekty badań genetycznych	1	W01-W02
<b>Ćwiczenia</b>			
TK01	Podstawy dziedziczenia, nowotwory	1	U01, K01-K03
TK02	Skazy krwotoczne	1	U01, K01-K03
TK03	Diagnostyka cytogenetyczna i zespoły chromosomowe (DOWN)	1	U01, K01-K03
TK04	Wady rozwojowe i zespoły genetyczne w stomatologii	2	U01, K01-K03
TK05	Techniki molekularne w diagnostyce chorób genetycznych	2	U01, K01-K03
TK06	Etyka w genetyce, prawne aspekty badań genetycznych	1	U01, K01-K03

<b>Zalecana literatura:</b>	
Literatura obowiązkowa:	
1. „Podstawy Genetyki Medycznej” M. H. Connor; M. Ferguson-Smith, PZWL Warszawa 1998	
2. „Genetyka” J. M. Friedman; F. J. Gill i inni (red.) J. Limona, ELSEVIER URBAN & PARTNER WROCLAW 1997	
3. „Genetyka człowieka. Rozwiązanie problemów medycznych” B. R. Korf PWN Warszawa 2003	
4. „Genetyka Medyczna”. Edward S. Tobias, Michael Connor, Malcolm Ferguson-Smith.	
5. „Genetyka Medyczna i Molekularna” redakcja naukowa Jerzy Bal	
6. „Genetyka Medyczna. Podręcznik dla studentów” redakcja Gerard Drewa, Tomasz Ferenc. Wyd. ELSEVIER URBAN & PARTNER WROCLAW 2011	
Literatura uzupełniająca:	
1. „Genetyka kliniczna nowotworów 2017” monografia (red.) J. Lubiński	
2. „Genetyka kliniczna nowotworów 2018” monografia (red.) J. Lubiński	
3. „Genetyka kliniczna nowotworów 2019” monografia (red.) J. Lubiński	

<b>Nakład pracy studenta</b>	
Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie sprawozdania, itp.)	Obciążenie studenta [h] W ocenie (opinii) nauczyciela
Godziny kontaktowe z nauczycielem	10
Przygotowanie do ćwiczeń/seminarium	2
Czytanie wskazanej literatury	10
Napisanie raportu z laboratorium/ćwiczeń/przygotowanie projektu/referatu itp.	
Przygotowanie do kolokwium/kartkówki	
Przygotowanie do egzaminu	
Inne .....	
Sumaryczne obciążenie pracy studenta	22
Punkty ECTS	1
<b>Uwagi</b>	

\*Przykładowe sposoby weryfikacji efektów uczenia się:

EP – egzamin pisemny

EU – egzamin ustny

ET – egzamin testowy

EPR – egzamin praktyczny

K – kolokwium

R – referat

S – sprawdzenie umiejętności praktycznych

RZC – raport z ćwiczeń z dyskusją wyników

O – ocena aktywności i postawy studenta

SL – sprawozdanie laboratoryjne

SP – studium przypadku

PS – ocena umiejętności pracy samodzielnej

W – kartkówka przed rozpoczęciem zajęć

PM – prezentacja multimedialna

i inne