



## SYLABUS ZAJĘĆ Informacje ogólne

Nazwa ZAJĘĆ: <b>Genetyczne Uwarunkowania Zaburzeń Rozwojowych</b>	
Rodzaj ZAJĘĆ	<i>Obowiązkowy</i>
Wydział PUM	<i>Wydział Nauk o Zdrowiu</i>
Kierunek studiów	<i>Położnictwo</i>
Specjalność	
Poziom studiów	<i>jednolite magisterskie <input type="checkbox"/>*</i> <i>I stopnia <input type="checkbox"/></i> <i>II stopnia X</i>
Forma studiów	<i>stacjonarne</i>
Rok studiów /semestr studiów	<i>rok II/semestr I</i>
Liczba przypisanych punktów ECTS	<i>2</i>
Formy prowadzenia zajęć (liczba godzin)	<i>Wykłady (10h), seminaria (10h), e-learning (5h)</i>
Sposoby weryfikacji i oceny efektów uczenia się	<i>- zaliczenie na ocenę:</i> <input type="checkbox"/> <i>opisowe</i> <i>X testowe</i> <input type="checkbox"/> <i>praktyczne</i> <input type="checkbox"/> <i>ustne</i>  <input type="checkbox"/> <i>zaliczenie bez oceny</i>  <i>- egzamin końcowy:</i> <input type="checkbox"/> <i>opisowy</i> <input type="checkbox"/> <i>testowy</i> <input type="checkbox"/> <i>praktyczny</i> <input type="checkbox"/> <i>ustny</i>
Kierownik jednostki	<i>dr hab. n. med., Prof. nadzw. PUM</i> <i>Małgorzata Piasecka:</i> <i>malgorzata.piasecka@pum.edu.pl</i>
Adiunkt dydaktyczny lub osoba odpowiedzialna za przedmiot	<i>dr n. med. Marta Grabowska:</i> <i>martag@pum.edu.pl</i> <i>+48 (91) 48 00 908</i>
Nazwa i dane kontaktowe jednostki	<i>Zakład Histologii i Biologii Rozwoju</i> <i>ul. Żołnierska 48, 70-211 Szczecin</i>
Strona internetowa jednostki	<i><a href="https://www.pum.edu.pl/wydzialy/wydzial-nauk-o-zdrowiu/zaklad-histologii-i-biologii-rozwoju">https://www.pum.edu.pl/wydzialy/wydzial-nauk-o-zdrowiu/zaklad-histologii-i-biologii-rozwoju</a></i>
Język prowadzenia zajęć	<i>polski</i>

\*zaznaczyć odpowiednio, zmieniając  na X

### Informacje szczegółowe

Cele zajęć		Celem modułu jest zapoznanie studentów z genetycznymi podstawami rozwoju i funkcjonowania ludzkiego organizmu oraz ich patologiami.
Wymagania wstępne w zakresie	Wiedzy	Wiedzę z zakresu fizjologii i patologii układu rozrodczego, embriologii, genetyki oraz ekologii
	Umiejętności	Samodzielnego formułowania wniosków, wyrażania opinii, łączenia faktów/zdarzeń
	Kompetencji społecznych	Systematyczność, nawyk samokształcenia

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	opisać zasady diagnostyki, profilaktyki, leczenia chorób uwarunkowanych genetycznie i organizację opieki w tym zakresie;	B.W26	K
U01	dokonać analizy i interpretacji konsekwencji endokrynologicznych zaburzeń czynności hormonalnej gonad;	B.U31	K
K01	formułować opinie dotyczące różnych aspektów działalności zawodowej i zasięgać porad ekspertów w przypadku trudności z samodzielnym rozwiązaniem problemu;	K2	O

**Tabela efektów UCZENIA SIĘ w odniesieniu do formy zajęć**

lp. efektu uczenia się	Efekty uczenia się	Forma zajęć						
		Wykład	Seminarium	Ćwiczenia	Ćwiczenia warsztatowe	Symulacje	E-learning	Inne formy
W01	C.W5	X					X	
U01	B.U13				X		X	
K01	K2	X			X			

**TABELA TREŚCI PROGRAMOWYCH**

lp. treści programowej	Treści programowe	Liczba godzin	Odniesienie do efektów uczenia się do ZAJĘĆ
<b>Semestr zimowy</b>			
	<b>Wykłady:</b>	<b>10 godzin</b>	
TK01	Podstawy rozwoju prenatalnego człowieka.	2 godz.	W01, K01
TK02	Wybrane choroby uwarunkowane genetycznie.	2 godz.	W01, K01
TK03	Genom mitochondrialny.	2 godz.	W01, K01

	Choroby mitochondrialne.		
TK04	Mechanizm teratogenezy. Genetyczne uwarunkowania zaburzeń organogenezy, wybrane aberracje chromosomowe.	2 godz.	W01, K01
TK05	Środowiskowe uwarunkowania zaburzeń organogenezy – gametopatie, blastopatie, embriopatie i fetopatie.	2 godz.	W01, K01
	<b>Seminaria:</b>	<b>10 godzin</b>	
TK06	Genetyczne i środowiskowe uwarunkowania zaburzeń tkanki łącznej właściwej, mięśniowej, chrzęstnej i kostnej. Część I.	2 godz.	U01
TK07	Genetyczne i środowiskowe uwarunkowania zaburzeń tkanki łącznej właściwej, mięśniowej, chrzęstnej i kostnej. Część II.	2 godz.	U01
TK08	Genetyczne uwarunkowania wad rozwojowych układu płciowego męskiego i żeńskiego. Zaburzenie różnicowania płci.	2 godz.	U01
TK09	Zaburzenia tkanek, narządów i układów.	2 godz.	U01
TK10	Zapłodnienie pozaustrojowe.	2 godz.	U01, K01
	<b>E-learning</b>	<b>5 godzin</b>	
TK01	Terapia genowa – strategie, rodzaje, metody.	2 godz.	W01
TK02	Substancje chemiczne zaburzające gospodarkę hormonalną.	2 godz.	U01
TK03	Genetyczne uwarunkowania zachowań.	1 godz.	W01
<b>Zalecana literatura:</b>			
Literatura podstawowa			
1. Drewa G., Ferenc T.: Podstawy genetyki, Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner, Wrocław, 2015.			
2. Bradley J.R., Johnson D.R., Pober B.: Genetyka Medyczna, PZWL, Warszawa, 2009			
Literatura uzupełniająca			
1. Bal J.: Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. PWN, Warszawa, 2006			
<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	20h		
Przygotowanie do ćwiczeń/seminarium	5h		
Czytanie wskazanej literatury	10h		
Napisanie raportu z			

laboratorium/ćwiczeń/przygotowanie projektu/referatu itp.	
Przygotowanie do kolokwium/kartkówki	10h
Przygotowanie do egzaminu	
Inne .....	
Sumaryczne obciążenie pracy studenta	45h
Punkty ECTS	2
<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

RZĆ – 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