



Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

SYLABUS ZAJĘĆ Informacje ogólne

Nazwa ZAJĘĆ: Genetyka kliniczna	
Rodzaj ZAJĘĆ	Obowiązkowy
Wydział PUM	Wydział Stomatologii
Kierunek studiów	Lekarsko-dentystyczny
Specjalność	-
Poziom studiów	jednolite magisterskie
Forma studiów	stacjonarne/niestacjonarne
Rok studiów /semestr studiów	2
Liczba przypisanych punktów ECTS	0,5
Formy prowadzenia zajęć (liczba godzin)	seminaria – 2h ćwiczenia – 8h
Sposoby weryfikacji i oceny efektów uczenia się *	☒ zaliczenie na ocenę: ☐ opisowe ☒ testowe ☐ praktyczne ☐ ustne ☐ zaliczenie bez oceny ☐ egzamin końcowy: ☐ opisowy ☐ testowy ☐ praktyczny ☐ ustny
Kierownik jednostki	Prof. dr hab. Jacek Gronwald
Adiunkt dydaktyczny lub osoba odpowiedzialna za przedmiot	ADIUNKT ODPOWIEDZIALNY ZA DYDAKTYKĘ: Dr n. med. Aleksandra Tołoczko-Grabarek aleksandra.toloczko.grabarek@pum.edu.pl KONTAKT: dr n.med. Karolina Rowińska, karolina.malinska@pum.edu.pl dr n. med. Klaudia Stempa klaudia.stempa@pum.edu.pl
Nazwa i dane kontaktowe jednostki	Zakład Genetyki i Patomorfologii ul. Unii Lubelskiej 1 71-252 Szczecin tel. 91 441-72-50
Strona internetowa jednostki: www.pum.edu.pl	
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.W15.	test wielokrotnego wyboru, zaliczenie na ocenę
W02	zna i rozumie kliniczne zastosowanie zasad genetyki	B.W16.	test wielokrotnego wyboru, zaliczenie na ocenę
U01	potrafi stosować wiedzę z zakresu genetyki i biologii molekularnej w pracy klinicznej	B.U9.	test
K01	jest gotów do podejmowania działań wobec pacjenta w oparciu o zasady etyczne, ze świadomością społecznych uwarunkowań i ograniczeń wynikających z choroby	K.4.	O
K02	jest gotów do dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń, dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych	K.5.	O
K03	jest gotów do formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji	K.8.	O

Tabela efektów UCZENIA SIĘ w odniesieniu do formy zajęć							
lp. efektu uczenia się	Efekty uczenia się	Forma zajęć					
		Wykład	Seminarium	Ćwiczenia	Ćwiczenia kliniczne	Symulacje	E-learning Inne formy
W01	B.W15.		X				
W02	B.W16.		X				
U01	B.U9.				X		
K01	K.4.				X		
K02	K.5.				X		
K03	K.8.				X		

TABELA TREŚCI PROGRAMOWYCH			
lp. treści programowej	Treści programowe	Liczba godzin	Odniesienie do efektów uczenia się do ZAJĘĆ
Semestr zimowy			
Seminaria			
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
Ćwiczenia			
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

Zalecana literatura:	
Literatura obowiązkowa:	
1.	„Podstawy Genetyki Medycznej” M. H. Connor; M. Ferguson-Smith, WL PZWL, Warszawa, 2013
2.	„Genetyka” J. M. Friedman; F. J. Gill i inni (red.) J. Limona, ELSEVIER URBAN & PARTNER WROCŁAW 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 WN PWN, Warszawa, 2023
6.	„Genetyka Medyczna. Podręcznik dla studentów” redakcja Gerard Drewa, Tomasz Ferenc. Wyd. ELSEVIER URBAN & PARTNER WROCŁAW 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
4.	„Genetyka kliniczna nowotworów 2022” monografia (red.) J. Lubiński

Nakład pracy studenta	
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	8
Napisanie raportu z laboratorium/ćwiczeń/przygotowanie projektu/referatu itp.	
Przygotowanie do kolokwium/kartkówki	
Przygotowanie do egzaminu	
Inne	
Sumaryczne obciążenie pracy studenta	20
Punkty ECTS	0,5
Uwagi	

*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