

SYLABUS

DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2016/2022

1.1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE/MODULE

Nazwa przedmiotu/ modułu	Genetyka kliniczna
Kod przedmiotu/ modułu	GenK/C
Wydział (nazwa jednostki prowadzącej kierunek)	Wydział Medyczny
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	Katedra Medycyny Molekularnej, Zakład Genetyki; Katedra Położnictwa - Zakład Genetyki Medycznej i Embriologii;
Kierunek studiów	Lekarski
Poziom kształcenia	Jednolite studia magisterskie
Profil	Praktyczny
Forma studiów	Stacjonarne/niestacjonarne
Rok i semestr studiów	III rok, 6 semestr
Rodzaj przedmiotu	Obowiązkowy
Koordinator	dr n. med. Antoni Pyrkosz
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	dr n. med. Antoni Pyrkosz

1.2. Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS

Wykł.	Ćw.	Konw.	Lab.	Sem.	ZP	Prakt.	Inne (jakie?)	Liczba pkt ECTS
15	15	-	-	-	-	-	-	2

1.3. Sposób realizacji zajęć

zajęcia w formie tradycyjnej

1.4. Forma zaliczenia przedmiotu/ modułu (z toku) (egzamin, zaliczenie z oceną, zaliczenie bez oceny)

2. WYMAGANIA WSTĘPNE

Wiedza z zakresu anatomii, biochemii, fizjologii i patofizjologii.

3. CELE, EFEKTY KSZTAŁCENIA , TREŚCI PROGRAMOWE I STOSOWANE METODY DYDAKTYCZNE

3.1. Cele przedmiotu/modułu

C1	Przekazanie wiedzy z zakresu podstaw genetyki klinicznej oraz technik biologii molekularnej i ich zastosowanie
C2	Diagnostyka chorób genetycznych. Znaczenie konsultacji i badań genetycznych w najczęstszych schorzeniach uwarunkowanych genetycznie

3.2 EFEKTY KSZTAŁCENIA DLA PRZEDMIOTU/ MODUŁU (WYPEŁNIA KOORDYNATOR)

EK (efekt kształcenia)	Treść efektu kształcenia zdefiniowanego dla przedmiotu (modułu)	Odniesienie do efektów kierunkowych (KEK)
EK_01	opisuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów onkogenezy	C.W7
EK_02	zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe	C.W9
EK_03	określa korzyści i zagrożenia wynikające z obecności w ekosystemie organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO)	C.W10
EK_04	zna genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe	C.W11
EK_05	zna i rozumie przyczyny, objawy, zasady diagnozowania i postępowania terapeutycznego w najczęstszych chorobach dziedzicznych	E.W35
EK_06	zna podstawowe kierunki rozwoju terapii, w szczególności możliwości terapii komórkowej, terapii genowej i celowanej w określonych chorobach	C.W41
EK_07	identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych	C.U2
EK_08	potrafi podjąć decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych	C.U3
EK_09	wykonuje pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób	C.U4
EK_10	szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych	C.U5

3.3 TREŚCI PROGRAMOWE (wypełnia koordynator)

A. Problematyka wykładu

Treści merytoryczne
1. Przypomnienie podstaw dotyczących informacji genetycznej/dziedzicznej oraz sposobów dziedziczenia – dziedziczenie wg klasycznych praw oraz atypowe formy dziedziczenia
2. Kliniczne podstawy diagnostyki genetycznej – wywiad genetyczny, fenotyp morfologiczny - ocena dysmorfologiczna, diagnostyka obrazowa, biochemiczna, cytogenetyczna, cytogenetyczno-molekularna, testy genetyczne
3. Genetyka rozwoju i wrodzone wady rozwojowe – ich uwarunkowanie
4. Medycyna spersonalizowana – podstawy farmakogenetyki i strategię

terapii medycznych
5. Immunogenetyka i onkogenetyka
6. Opóźnienie w rozwoju, zaburzenia poznawcze, emocji i ekspresji emocji, motywacji oraz myślenia; neurogenetyka – wybrane zagadnienia
7. Choroby sieroce – na podstawie wrodzonych wad metabolizmu
8. Genetyka kliniczna w różnych specjalnościach medycznych oraz podstawy poradnictwa genetycznego

B. Problematyka ćwiczeń

Treści merytoryczne
1. Wstęp – elementy badania podmiotowego – „wywiad genetyczny”.
2. Wstęp – podstawy badania fizykalnego-przedmiotowego. Prawidłowy rozwój osobniczy. Cechy prawidłowe a nieprawidłowe –wprowadzenie do diagnostyki dysmorfologicznej.
3. Profesjonalne internetowe bazy danych - Online Mendelian Inheritance in Man [OMIM]; The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease [OMMBIB]; Orohanet; NEUROMUSCULAR DISEASE CENTER; Retinal Information Network [RetNet]; inne) i dedykowane – specjalistyczne bazy danych służące do oceny dysmorfologicznej, neurogenetycznej (LMD – London Medical Databases: LDDB - London Dysmorphology Database, London Dysmorphology Database, London Neurogenetics Database & Dysmorphology Photo Library on CD-ROM, GENE EYE - The London Ophthalmic Genetics Database; POSSUM - Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations , SYNDROC); FACE2GENE i inne; „atlas genetyczne”. Jak w praktyce korzystać z tych danych.
4. Charakterystyczne cechy kliniczne występujące u osób z nie zrównoważonymi aberracjami chromosomowymi - dotyczące zaburzeń ilościowych i strukturalnych chromosomów, rozpoznawanych z użyciem technik cytogenetyki klasycznej.
5. Charakterystyczne cechy kliniczne występujące u osób z zaburzeniami „genów przyległych”. Charakterystyczne cechy kliniczne w wybranych przypadkach zaburzeń epigenetycznych.
6. Podstawowe cechy kliniczne i diagnostyka w wybranych zaburzeniach jednogenowych - o autosomalnym dominującym charakterze.
7. Podstawowe cechy kliniczne i diagnostyka w wybranych zaburzeniach

jednogenowych - o autosomalnym recesywnym charakterze.
8. Podstawowe cechy kliniczne i diagnostyka w wybranych zaburzeniach jednogenowych sprzężonych z gonosomami.
9. Genetyka kliniczna w „Ginekologii i Położnictwie”, „Andrologii”, „Seksuologii”. Genetyczne aspekty niepowodzeń ciążowych i niepłodności pierwotnej - problemy związane z rozrodczością - niepłodność męska, żeńska, nawracające poronienia i martwe porody; zaburzenia rozwoju płci (<i>disorders of sex development – DSD</i>); <i>sex a gender</i> , transseksualizm – transgenderyzm, homoseksualizm.
10. Genetyka kliniczna w „Perinatologii”, „Neonatalogii”, „Pediatrii”. Biologia rozwoju - wrodzone wady rozwojowe – etiologia, postępowanie diagnostyczne na wybranych przykładach.
11. Genetyka kliniczna w „Pediatrii Metabolicznej”, „Biochemii Klinicznej” i „Endokrynologii”. Wybrane zaburzenia metaboliczne i endokrynologiczne - podstawowe stany kliniczne, ze szczególnym zwróceniem uwagi na "stany nagłe".
12. Genetyka kliniczna w „Neurologii”, „Psychiatrii”. Wybrane stany neurologiczne i zaburzeń psychicznych - ich uwarunkowanie, diagnostyka.
13. Genetyka kliniczna w „Onkologii”. „Nowotwory dziedziczne” - postępowanie - profilaktyka, diagnostyka, terapia celowana.
14. Genetyka Kliniczna w różnych dyscyplinach/specjalizacjach medycznych, w „Praktyce Lekarza Rodzinnego”. Predyspozycje genetyczne i wpływ czynników środowiskowych, w tym trybu życia, w schorzeniach osób dorosłych, na przykładzie najczęściej występujących chorób „kompleksowych” – „cywilizacyjnych”.
15. Poradnictwo genetyczne i diagnostyka prenatalna - wybrane przykłady, wskazania do diagnostyki prenatalnej. Dylematy etyczne związane z genetyką kliniczną.

3.4 METODY DYDAKTYCZNE

Wykłady - wykład problemowy/wykład z prezentacją multimedialną

Ćwiczenia - praca w grupach/rozwiązywanie zadań/ dyskusja/omawianie przypadków klinicznych

Praca własna studenta: praca z książką

4 METODY I KRYTERIA OCENY

4.1 Sposoby weryfikacji efektów kształcenia

Symbol efektu	Metody oceny efektów kształcenia (np.: kolokwium, egzamin ustny, egzamin pisemny , projekt, sprawozdanie, obserwacja w trakcie zajęć)	Forma zajęć dydaktycznych (W, ćw, ...)
EK_01	zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium	W, ĆW
EK_02	zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium	W, ĆW
EK_03	zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium	W, ĆW
EK_04	zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium	W, ĆW
EK_05	zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium	W, ĆW
EK_06	zaliczenie końcowe pisemne	W
EK_07	kolokwium	ĆW
EK_08	zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium	W, ĆW
EK_09	zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium	W, ĆW
EK_10	zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium	W, ĆW

4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

Wszystkie informacje dotyczące przedmiotu zawarte są w Regulaminie zajęć z przedmiotu, z którym każdy student ma obowiązek zapoznać się przed rozpoczęciem zajęć.

Wykłady

Warunkiem przystąpienia do zaliczenia końcowego pisemnego jest uzyskanie pozytywnej oceny z ćwiczeń.

Kryteria oceny:

Ocena wiedzy (EK_01-EK_05):

5.0 – wykazuje znajomość każdej z treści kształcenia na poziomie 93%-100%

4.5 – wykazuje znajomość każdej z treści kształcenia na poziomie 85%-92%

4.0 – wykazuje znajomość każdej z treści kształcenia na poziomie 77%-84%

3.5 – wykazuje znajomość każdej z treści kształcenia na poziomie 69%-76%

3.0 – wykazuje znajomość każdej z treści kształcenia na poziomie 61%-68%

2.0 – wykazuje znajomość każdej z treści kształcenia poniżej 60%

Ćwiczenia:

- zaliczenie pisemne
- obserwacja pracy studenta
- ocena aktywności studenta w czasie zajęć
- dyskusja w czasie zajęć

Ocena umiejętności (EK_06-EK_10):

5.0 – student aktywnie uczestniczy w zajęciach, jest dobrze przygotowany, w bardzo dobrym stopniu zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki, analizuje krzyżówki genetyczne, prawidłowo identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych

4.5 – student aktywnie uczestniczy w zajęciach,

w dobrym stopniu zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki, analizuje krzyżówki genetyczne,

<p>prawidłowo identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych</p> <p>4.0 – student aktywnie uczestniczy w zajęciach, jest poprawiany, w dobrym stopniu zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki, analizuje krzyżówki genetyczne, identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych niekiedy popełniając błędy</p> <p>3.5 – student uczestniczy w zajęciach, jego zakres przygotowania nie pozwala na całościowe przedstawienie omawianego problemu, w dostatecznym stopniu zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki, analizuje krzyżówki genetyczne, identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych popełniając błędy</p> <p>3.0 – student uczestniczy w zajęciach, w dostatecznym stopniu zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki, analizuje krzyżówki genetyczne, identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych często popełniając błędy</p> <p>2.0 – student biernie uczestniczy w zajęciach, nie opanował w dostatecznym stopniu podstawowych pojęć z zakresu genetyki, analizuje krzyżówki genetyczne często popełniając błędy, nieprawidłowo identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych</p>
--

5. Całkowity nakład pracy studenta potrzebny do osiągnięcia założonych efektów w godzinach oraz punktach ECTS

Forma aktywności	Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności
Godziny kontaktowe wynikające planu z studiów	30
Inne z udziałem nauczyciela (udział w konsultacjach, egzaminie)	3
Godziny niekontaktowe – praca własna studenta (przygotowanie do zajęć, egzaminu, napisanie referatu itp.)	25
SUMA GODZIN	58
SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS	2

6. PRAKTYKI ZAWODOWE W RAMACH PRZEDMIOTU/ MODUŁU

wymiar godzinowy	-
zasady i formy odbywania praktyk	-

7. LITERATURA

<p>Literatura podstawowa:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Genetyka Medyczna – Tobias ES, Connor M., Ferguson-Smith M. przekład pod red. A. Latos-Bieleńskiej PZWL Warszawa 2013. 2. Genetyka medyczna - Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., White R.L.: Wyd. II, red. wyd. pol. Bogdan Kałużewski, 2018. 3. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Bruce R. Korf. PWN Warszawa 2003. Przekład pod redakcją A Pawlaka.
<p>Literatura uzupełniająca:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Onkogenetyka - teoria i praktyka kliniczna. A. Stembalska, K. Pesz, M.M. Sasiadek, UM Wrocław Wydawnictwo Wrocław 2015

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej