

SYLABUS
DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2021-2027
Rok akademicki 2023/2024

1.1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE/MODULE

Nazwa przedmiotu	Genetyka kliniczna
Kod przedmiotu*	GenK/C
Nazwa jednostki prowadzącej kierunek	Kolegium Nauk Medycznych, Uniwersytet Rzeszowski
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	Kolegium Nauk Medycznych, Uniwersytet Rzeszowski
Kierunek studiów	Lekarski
Poziom studiów	Jednolite studia magisterskie
Profil	Ogólnoakademicki
Forma studiów	Stacjonarne/niestacjonarne
Rok i semestr/y studiów	III rok, 6 semestr
Rodzaj przedmiotu	Obowiązkowy
Język wykładowy	Polski
Koordynator	dr n. med. Antoni Pyrkosz
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	dr n. med. Antoni Pyrkosz lek. Mariusz Jasiewicz

* -opcjonalnie, zgodnie z ustaleniami w Jednostce

1.2. Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS

Semestr (nr)	Wykł.	Ćw.	Konw.	Lab.	Sem.	ZP	Prakt.	Inne (jakie?)	Liczba pkt. ECTS
6	15	15	-	-	-	-	-	-	2

1.3. Sposób realizacji zajęć

zajęcia w formie tradycyjnej

zajęcia realizowane z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość

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 UCZENIA SIĘ, 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 UCZENIA SIĘ DLA PRZEDMIOTU/ MODUŁU (WYPEŁNIA KOORDYNATOR)

EK (efekt uczenia się)	Treść efektu uczenia się 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 i rozumie przyczyny, objawy, zasady diagnozowania i postępowania terapeutycznego w najczęstszych chorobach dziedzicznych	E.W35
EK_05	zna podstawowe kierunki rozwoju terapii, w szczególności możliwości terapii komórkowej, terapii genowej i celowanej w określonych chorobach	C.W42
EK_06	identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych	C.U2
EK_07	potrafi podjąć decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych	C.U3
EK_08	wykonuje pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób	C.U4
EK_09	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 strategii terapii medycznych
5. Immunogenetyka i onkogenetyka
6. Opóźnienie w rozwoju, zaburzenia poznawcze, emocji i ekspresji emocji, motywacji oraz myślenia; neurogenetyka – wybrane zagadnienia
7. Choroby sierocę – 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

<p>Dysmorphology Database, London Dysmorphology Database, London Neurogenetics Database & Dysmorphology Photo Library on CD-ROM, GENEEYE - 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.</p>
<p>4. Charakterystyczne cechy kliniczne występujące u osób z nie zrównoważonymi aberracjami chromosomowymi - dotyczące zaburzeń ilościowych i strukturalnych chromosomów, rozpoznawanych z użyciem technik cytogenetyki klasycznej.</p>
<p>5. Charakterystyczne cechy kliniczne występujące u osób z zaburzeniami „genów przyległych”. Charakterystyczne cechy kliniczne w wybranych przypadkach zaburzeń epigenetycznych.</p>
<p>6. Podstawowe cechy kliniczne i diagnostyka w wybranych zaburzeniach jednogenowych - o autosomalnym dominującym charakterze.</p>
<p>7. Podstawowe cechy kliniczne i diagnostyka w wybranych zaburzeniach jednogenowych - o autosomalnym recesywnym charakterze.</p>
<p>8. Podstawowe cechy kliniczne i diagnostyka w wybranych zaburzeniach jednogenowych sprzężonych z gonosomami.</p>
<p>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.</p>
<p>10. Genetyka kliniczna w „Perinatologii”, „Neonatalogii”, „Pediatrii”. Biologia rozwoju - wrodzone wady rozwojowe – etiologia, postępowanie diagnostyczne na wybranych przykładach.</p>
<p>11. Genetyka kliniczna w „Pediatrii Metabolicznej”, „Biochemii Klinicznej” i „Endokrynologii”. Wybrane zaburzenia</p>

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 uczenia się

Symbol efektu	Metody oceny efektów uczenia się (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

4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

Informacje dotyczące zasad realizacji przedmiotu zawarte są w Regulaminie zajęć klinicznych, z którym każdy student ma obowiązek zapoznać się przed rozpoczęciem zajęć.

Obecność na wszystkich formach zajęć jest obowiązkowa.

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_09):

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, prawidłowo identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych
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
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
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
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

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

Literatura podstawowa:

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.

Literatura uzupełniająca:

1. Onkogenetyka - teoria i praktyka kliniczna. A. Stembalska, K. Pesz, M.M. Sąsiadek, UM Wrocław Wydawnictwo Wrocław 2015

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej