



## 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	lekarski
Specjalność	-
Poziom studiów	jednolite magisterskie
Forma studiów	stacjonarne/niestacjonarne
Rok studiów /semestr studiów	Rok IV, semestr VII i VIII, blok
Liczba przypisanych punktów ECTS	4,5
Formy prowadzenia zajęć (liczba godzin)	E-wykłady: 10h, seminaria: 15h, ćwiczenia: 30h <b>Σ56</b>
Sposoby weryfikacji i oceny efektów uczenia się *	<input type="checkbox"/> zaliczenie na ocenę: <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> opisowe</li> <li><input type="checkbox"/> testowe</li> <li><input type="checkbox"/> praktyczne</li> <li><input type="checkbox"/> ustne</li> </ul> <input type="checkbox"/> zaliczenie bez oceny <input checked="" type="checkbox"/> egzamin końcowy: <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> opisowy</li> <li><input checked="" type="checkbox"/> testowy</li> <li><input type="checkbox"/> praktyczny</li> <li><input type="checkbox"/> ustny</li> </ul>
Kierownik jednostki	Prof. dr hab. n. med. Jan Lubiński
Adiunkt dydaktyczny lub osoba odpowiedzialna za przedmiot	Dr n. przyr. Elżbieta Kowalska, <a href="mailto:elkowal@pum.edu.pl">elkowal@pum.edu.pl</a> , tel 517 160 312
Nazwa i dane kontaktowe jednostki	Zakład Genetyki i Patomorfologii Unii Lubelskiej 1, 71-252 Szczecin Tel. +48 91 441 7250 e-mail: <a href="mailto:lubinski@pum.edu.pl">lubinski@pum.edu.pl</a>
Strona internetowa jednostki	<a href="https://www.pum.edu.pl/studia_iii_stopnia/informacje_z_jednostek/wfbmiml/katedra_onkologii/zakad_genetyki_i_patomorfologii/">https://www.pum.edu.pl/studia_iii_stopnia/informacje_z_jednostek/wfbmiml/katedra_onkologii/zakad_genetyki_i_patomorfologii/</a>
Język prowadzenia zajęć	polski

\* zaznaczyć odpowiednio, zmieniając  na

## Informacje szczegółowe

Cele zajęć		Celem jest 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 podstaw diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne i nabyte w tym nowotworowe, a także opisu prawidłowego kariotypu człowieka i analizy rodowodów.
	Umiejętności	Umiejętność rozwiązywania krzyżówek genetycznych oraz rodowodów cech i chorób człowieka oraz ocenić ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi.
	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 podstawowe pojęcia z zakresu genetyki i biologii molekularnej.	C.W1	O, ET na koniec bloku.
W02	Zna zjawiska sprzężenia i współdziałania genów.	C.W2	O, ET na koniec bloku.
W03	Opisuje prawidłowy kariotyp człowieka i różne typy determinacji płci.	C.W3	O, ET na koniec bloku.
W04	Omawia budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenyzy.	C.W4	O, ET na koniec bloku.
W05	Zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej.	C.W5	O, ET na koniec bloku.
W06	Opisuje uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh.	C.W6	O, ET na koniec bloku.
W07	Omawia aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenyzy i nowotworów.	C.W7	O, ET na koniec bloku.
W08	Wymienia czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji.	C.W8	O, ET na koniec bloku.
W09	Zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe.	C.W9	O, ET na koniec bloku.
W10	Omawia korzyści i zagrożenia wynikające z obecności w ekosystemie organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO).	C.W10	O, ET na koniec bloku.
W11	Zna genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe.	C.W11	O, ET na koniec bloku.
U01	Potrafi analizować krzyżówki genetyczne i rodowody cech oraz chorób człowieka, a także ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi.	C.U1	O, ET na koniec bloku.
U02	Potrafi identyfikować wskazania do wykonania badań prenatalnych.	C.U2	O, S
U03	Podjmuje decyzje o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych.	C.U3	O, S

U04	Wykonuje pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób.	C.U4	O, S
U05	Potrafi szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych.	C.U5	O
K01	Dostrzega i rozpoznaje własne ograniczenia oraz dokonuje samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych.	K.5	O
K02	Propaguje zachowania prozdrowotne.	K.6	O
K03	Korzysta z obiektywnych źródeł informacji.	K.7	O

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

Ip. efektu uczenia się	Efekty uczenia się	Forma zajęć						
		e- Wykład	Seminarium	Ćwiczenia	Ćwiczenia kliniczne	Symulacje	E-learning	Inne formy
W01	C.W1	X	X					
W02	C.W2	X	X					
W03	C.W3	X	X					
W04	C.W4	X	X					
W05	C.W5	X	X					
W06	C.W6	X	X					
W07	C.W7	X	X					
W08	C.W8	X	X					
W09	C.W9	X	X					
W10	C.W10	X	X					
W11	C.W11	X	X					
U01	C.U1			X				
U02	C.U2			X				
U03	C.U3			X				
U04	C.U4			X				
U05	C.U5			X				
K01	K.5			X				
K02	K.6			X				
K03	K.7			X				

**TABELA TREŚCI PROGRAMOWYCH**

lp. treści programowej	Treści programowe	Liczba godzin	Odniesienie do efektów uczenia się do ZAJĘĆ
<b>Wykłady (e-learning)</b>		<b>10h</b>	
TK01	Wskazania do badań genetycznych. Zasady badań cytogenetycznych. Budowa chromosomów, kariotyp, aberracje chromosomów.	1	C.W1, C.W2, C.W3
TK02	Genetyka zaburzeń determinacji różnicowania płci i niepowodzeń w rozrodzie	1	C.W3, C.W4, C.W5
TK03	Nowotwory dziedziczne. Zasady dziedziczenia i diagnozowania chorób dziedzicznych; choroby mitochondrialne	1	C.W5, C.W6, C.W7
TK04	Kryteria rodowodowo kliniczne, wskazania do testów DNA	1	C.W5, C.W7, C.W8
TK05	Dziedziczny rak (piersi, jelita grubego, prostaty, zespół von Hipell-Lindau, nerwiakowłóknikowość typu NF1, NF2)	2	C.W9
TK06	Zespół von Willebrand'a. Homologiczna rekombinacja i terapia genowa.	1	C.W9
TK07	Choroby jednogenowe - autosomalne recesywne. Choroby autosomalne – dominujące. Choroby jednogenowe sprzężone z chromosomem X. Choroby wielogenowe. Choroby chromosomowe.	1	C.W9
TK08	Wady rozwojowe. Diagnostyka prenatalna. Przyczyny. Pojęcia.	1	C.W3, C.W8, C.W9
TK09	Etyka w genetyce	1	C.W8
<b>Seminaria</b>		<b>15h</b>	
TK01	Badania genetyczne w praktyce klinicznej. Wskazania do badań genetycznych.	2	C.W1, C.W2, C.W3
TK02	Badania genetyczne w przypadku niepowodzeń rozrodo	2	C.W3, C.W4, C.W5
TK03	Zasady postępowania w przypadku podejrzenia nowotworów dziedzicznych. Występowanie, diagnostyka.	2	C.W5, C.W6, C.W7
TK04	Jak przeprowadzać rodowody oraz jakie są kryteria rodowodowo-kliniczne. Wskazania do badań DNA	2	C.W5, C.W7, C.W8
TK05	Omówienie przykładów dziedzicznego występowania raka: piersi, jelita grubego, prostaty, zespół von Hipell-Lindau, nerwiakowłóknikowość typu NF1, NF2	2	C.W5, C.W9
TK06	Dziedziczne skazy krwotoczne w tym zespół von Willebranda. Zagadnienie homologicznej rekombinacji. Perspektywy leczenia - terapia genowa	2	C.W9
TK07	Omówienie różnych rodzajów dziedziczenia z przykładami klinicznymi	1	C.W2, C.W3, C.W4, C.W5, C.W6, C.W7, C.W8, C.W9
TK08	Poszukiwanie przyczyn genetycznych wad rozwojowych. Diagnostyka prenatalna.	1	C.W3, C.W8, C.W9
TK09	Aspekty etyczne badań genetycznych. Świadoma zgoda pacjenta.	1	C.W8
<b>Ćwiczenia</b>		<b>30h</b>	
TK01	Zasady funkcjonowania Onkologicznej Poradni Genetycznej.	2	C.U1, C.U2, C.U3, C.U4, C.U5, K.5-7
TK02	Zasady badań cytogenetycznych.	4	C.U3, K.5-7
TK03	Kryteria rodowodowo kliniczne, wskazania do testów DNA.	4	C.U1, C.U5, K.5-7
TK04	Nowotwory dziedziczne. Zasady dziedziczenia i diagnozowania chorób dziedzicznych.	4	C.U1, C.U5, K.5-7
TK05	Kryteria rodowodowo kliniczne.	4	C.U1, C.U5, K.5-7
TK06	Wskazania do testów DNA.	4	C.U3, K.5-7
TK07	Genetyczne przyczyny niepowodzeń w rozrodzie.	4	C.U3, K05-07
TK08	Dziedziczne nowotwory.	4	C.U3, C.U4, K.5-7

**Zalecana literatura:**

Literatura podstawowa

1. „Genetyka medyczna” LB Jorde, JC. Carey, MJ. Bamshad. Edra Urban & Partner.
2. „Genetyka medyczna”, red. wyd. pol. A. Latos-Bieleńska, PZWL 2013
3. „Biologia molekularna w medycynie, elementy genetyki klinicznej” red. J. Bal, PWN, Warszawa 2011.
Literatura uzupełniająca
1. Genetyka kliniczna nowotworów 2018 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	56
Przygotowanie do ćwiczeń/seminarium	2
Czytanie wskazanej literatury	8
Napisanie raportu z laboratorium/ćwiczeń/przygotowanie projektu/referatu itp.	-
Przygotowanie do kolokwium/kartkówki	4
Przygotowanie do egzaminu	50
Inne .....	-
Sumaryczne obciążenie pracy studenta	120
Punkty ECTS	4,5
<b>Uwagi</b>	
Ćwiczenia w poradni – 30h	

\*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