



Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

SYLABUS ZAJĘĆ 2024/2025 Informacje ogólne

GENETYKA MEDYCZNA	
Rodzaj ZAJĘĆ	Obowiązkowy
Wydział PUM	Wydział Farmacji, Biotechnologii Medycznej i Medycyny Laboratoryjnej
Kierunek studiów	Analityka medyczna
Specjalność	-
Poziom studiów	jednolite magisterskie
Forma studiów	Stacjonarne
Rok studiów /semestr studiów	Rok III, semestr V
Liczba przypisanych punktów ECTS	3
Formy prowadzenia zajęć (liczba godzin)	Ogółem 60 godzin: Wykłady e-learning – 15 godzin, Seminarium – 15 godzin, Ćwiczenia – 30 godzin
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. n. med. Jacek Gronwald
Adiunkt dydaktyczny lub osoba odpowiedzialna za przedmiot	dr n. med. Sandra Pietrzak e-mail : sandra.pietrzak@pum.edu.pl tel. 91 441 72 05

* zaznaczyć odpowiednio, zmieniając ☐ na ☒

Nazwa i dane kontaktowe jednostki	Zakład Genetyki i Patomorfologii Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie Centrum Nowych Technologii Medycznych (CNTM) 71-252 Szczecin, ul. Unii Lubelskiej 1 tel. (091) 441 72 50
Strona internetowa jednostki	https://www.pum.edu.pl/studenci/informacje_z_jednostek/wfbmiml/katedra_onkologii/zaklad_genetyki_i_patomorfologii
Język prowadzenia zajęć	polski

Informacje szczegółowe

Cele zajęć		Zaznajomienie się z objawami najczęstszych chorób uwarunkowanych genetycznie. Opanowanie głównych technik cytogenetycznych i molekularnych, opanowanie zasad postępowania w chorobach nowotworowych uwarunkowanych genetycznie. Opanowanie zasad postępowania w diagnostyce prenatalnej.
Wymagania wstępne w zakresie	Wiedzy	Znajomość podstawowych pojęć, zasad i technik nowoczesnej genetyki medycznej, metod molekularno-cytogenetycznych oraz zastosowanie praktyczne w zapobieganiu chorobom genetycznym, w tym nowotworowym. Znajomość mechanizmów dziedziczenia, zdrowia i chorób jako składowe w etiologii chorób człowieka. Znajomość podstawowych technik diagnostyki prenatalnej badania zarodka i płodu.
	Umiejętności	Umieć przeprowadzić wywiad rodowodowy z pacjentem obciążonym i z predyspozycjami do chorób uwarunkowanych genetycznie. Umieć założyć hodowle komórkowe, tkankowe, hodowle limfocytów i przygotować kariotypy do oceny metodami klasycznymi i molekularnymi oraz je opisać. Umieć wykonać podstawowe techniki laboratoryjne dla potrzeb diagnostyki prenatalnej.
	Kompetencji społecznych	Zdolność 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 tradycyjne metody diagnostyki cytologicznej, w tym techniki przygotowania i barwienia preparatów, a także automatyczne techniki fenotypowania oraz cytodiagnostyczne kryteria rozpoznawania i różnicowania chorób;	E.W9	PM, zaliczenie testowe
W02	zna i rozumie podstawy genetyki klasycznej, populacyjnej i molekularnej;	E.W10	PM, zaliczenie testowe
W03	zna i rozumie mechanizmy zaburzeń genetycznych u człowieka;	E.W11	PM, zaliczenie testowe

U01	potrafi oszacować ryzyko ujawnienia się chorób o podłożu genetycznym u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych oraz ocenić ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi;	E.U15	PM, O, PS
U02	potrafi zinterpretować wyniki badań genetycznych molekularnych i cytogenetycznych oraz zapisać je, używając obowiązującej międzynarodowej nomenklatury;	E.U16	PM, O, PS
U03	potrafi ustalić algorytm diagnostyczny i zaproponować badania genetyczne dla pacjentów poradni genetycznej;	E.U17	PM, O, PS
U04	potrafi przeprowadzać krytyczną analizę informacji zawartych w publikacjach naukowych dotyczących zagadnień medycyny laboratoryjnej;	E.U27	PM, O, PS
K01	jest gotów do identyfikacji i rozstrzygania dylematów związanych z wykonywaniem zawodu diagnosty laboratoryjnego w oparciu o zasady etyczne oraz formułowania opinii dotyczących różnych aspektów działalności zawodowej;	K.4	O, zaliczenie testowe
K02	jest gotów do przestrzegania tajemnicy zawodowej i praw pacjenta;	K.5	O, zaliczenie testowe

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	E.W9		X				X	
W02	E.W10		X				X	
W03	E.W11		X				X	
U01	E.U15		X	X				
U02	E.U16		X	X				
U03	E.U17		X	X				
U04	E.U27		X	X				
K01	K.4		X					
K02	K.5		X					

TABELA TREŚCI PROGRAMOWYCH

lp. treści programowej	Treści programowe	Liczba godzin	Odniesienie do efektów uczenia się do ZAJĘĆ
Semestr zimowy			
Wykłady e-learning – 15 godzin			
TK01	Choroby genetyczne autosomalne recesywne	2	W01, W02, W03
TK02	Choroby genetyczne autosomalnie dominujące	2	W01, W02, W03

TK03	Choroby wielogenowe i poradnictwo w chorobach wieloczynnikowych	2	W01, W02, W03
TK04	Wskazania i zasady badań cytogenetycznych cz. I	2	W01, W02, W03
TK05	Wskazania i zasady badań cytogenetycznych cz. II	2	W01, W02, W03
TK06	Kultury komórkowe w pracach badawczych w medycynie i genetyce	2	W01, W02, W03
TK07	Kultury in vitro w genetyce i medycynie - choroby tronowe	2	W01, W02, W03
TK08	Choroby genetyczne sprzężone z płcią	1	W01, W02, W03
Seminaria – 15 godzin			
TK01	Wprowadzenie do genetyki medycznej	2	W01, W02, W03, U01, U02, U03, U04, K01, K02
TK02	Diagnostyka prenatalna	2	
TK03	Genetyka kliniczna nowotworów cz. I	2	
TK04	Problemy prawne i etyczne w genetyce	2	
TK05	Diagnostyka chorób jedno i wielogenowych	2	
TK06	Diagnostyka zaburzeń chromosomowych, choroby związane z nieprawidłowością chromosomów	2	
TK07	MLPA	1	
TK08	Genetyka kliniczna nowotworów cz. II	2	
Ćwiczenia – 30 godzin			
TK01	Znaczenie badań genetycznych w diagnostyce nowotworów	3	U01, U02, U03, U04
TK02	Zajęcia praktyczne w poradni genetycznej	3	
TK03	Analiza zapisu genetycznego HGVS	3	
TK04	Cytogenetyka nowotworów	3	
TK05	Sekwencjonowanie metodą Sanger'a cz. I	3	
TK06	Sekwencjonowanie metodą Sanger'a cz. II	3	
TK07	Zajęcia praktyczne w poradni genetycznej	3	
TK08	Interpretacja wyników MLPA	3	
TK09	Prezentacje przypadków	3	
TK10	Obliczanie ryzyka genetycznego	3	

Zalecana literatura:

Literatura podstawowa

1. Tobias E. S., Connor M., Ferguson-Smith M. red. wyd. pol. Anna Latos-Bieleńska. Genetyka medyczna. WL PZWL, Wydanie 3. Warszawa, 2020.
2. Jorde L.B., Carey J. C., Bamshad M. J. wyd. pol. Maciej Borowiec. Genetyka medyczna. Edra Urban&Partner. Wydanie 6. Wrocław, 2021.

Literatura uzupełniająca

1. Bal J. Genetyka medyczna i molekularna. Wydawnictwo naukowe PWN. Wydanie V. Warszawa, 2023.

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	45
Godziny w formie e-learningu	15
Przygotowanie do ćwiczeń/seminarium	15
Czytanie wskazanej literatury	
Napisanie raportu z laboratorium/ćwiczeń/przygotowanie projektu/referatu itp.	
Przygotowanie do kolokwium/kartkówki	
Przygotowanie do egzaminu	15
Inne	
Sumaryczne obciążenie pracy studenta	90
Punkty ECTS	3
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