



Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

SYLABUS ZAJĘĆ Informacje ogólne

Nazwa ZAJĘĆ:	
Rodzaj ZAJĘĆ	Obowiązkowy
Wydział PUM	Wydział Medycyny i Stomatologii
Kierunek studiów	LEKARSKI
Specjalność	-
Poziom studiów	jednolite magisterskie
Forma studiów	stacjonarne
Rok studiów /semestr studiów	Rok IV, semestr VII i VIII, blok
Liczba przypisanych punktów ECTS	4,5
Formy prowadzenia zajęć (liczba godzin)	E-wykłady: 10 h. seminaria: 15 h, ćwiczenia: 30 h Σ56
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. przyr. Elżbieta Kowalska elzbieta.kowalska@pum.edu.pl, tel. +91-441-7209
Nazwa i dane kontaktowe jednostki	Zakład Genetyki i Patomorfologii PUM Ul. Unii Lubelskiej 1, 71-252 Szczecin tel. +91-441-7250, e-mail: zgip@pum.edu.pl
Strona internetowa jednostki	https://www.pum.edu.pl/studia_iii_stopnia/informacje_z_jednostek/wfbmiml/katedra_onkologii/zaklad_genetyki_i_patomorfologii/
Język prowadzenia zajęć	polski

* zaznaczyć odpowiednio, zmieniając ☐ na ☒

Informacje szczegółowe

Cele zajęć		<i>Celem jest przekazanie wiadomości w zakresie nowoczesnej genetyki klinicznej mającej odniesienie do każdej gałęzi medycyny, 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.</i>
Wymagania wstępne w zakresie	Wiedzy	<i>Znajomość diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne i nabyte w tym nowotworowe, a także opisu prawidłowego kariotypu człowieka i analizy rodowodów.</i>
	Umiejętności	<i>Umiejętność rozwiązywania krzyżówek genetycznych rodowodów, cech i chorób człowieka oraz ocenić ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi.</i>
	Kompetencji społecznych	<i>Nawyki samokształcenia, praca w grupie.</i>

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	Omawia aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenezy i nowotworów.	C.W6	O, ET na koniec bloku.
W07	Wymienia czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji.	C.W7	O, ET na koniec bloku.
W08	Zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe.	C.W8	O, ET na koniec bloku.

W09	Omawia korzyści i zagrożenia wynikające z obecności w ekosystemie organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO).	C.W9	O, ET na koniec bloku.
W10	Zna genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe.	C.W10	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 wykonywania badań prenatalnych	C.U2	O, S
U03	Podejmuje 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						
		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					

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
Wykłady (e-learning)		10 h	
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 Hippel-Lindau (VHL), 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
Seminaria		15 h	
TK01	Badania genetyczne w praktyce klinicznej. Wskazania do badań genetycznych.	2	C.W1, C.W2
TK02	Badania genetyczne w przypadku niepowodzeń rozrodu.	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 Hippel-Lindau (VHL), nerwiakowłóknikowość typu NF1, NF2.	2	C.W5, C.W9
TK06	Dziedziczne skazy krwotoczne w tym zespół von Willebrand'a. Zagadnienie homologiczne	2	C.W9

	rekombinacji. Perspektywy leczenia – terapia genowa.		
TK07	Omówienie różnych rodzajów dziedziczenia z przykładami klinicznymi.	1	C.W2, C.W3, C.W4, C.W5, 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
Ćwiczenia		30 h	
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, K.5-7
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. red. wyd. pol. Maciej Borowiec, wyd. 6, 2021 Wrocław.

2. „Genetyka medyczna”, red. wyd. polskiego A. Latos-Bieleńska, PZWL 2013.

3. Embriologia i wady wrodzone. Od zapłodnienia do urodzenia. Keith L. Moore, T.VF.N. Persaud, Mark G. Torchia. red. wyd. polskiego Maciej Zabel, Hieronim Bartel 2013 Wrocław.

Literatura uzupełniająca

Genetyka kliniczna nowotworów 2016, 2017, 2018, 2022”. Monografia pod red. Jana Lubińskiego. Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie.

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	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

Uwagi

Ćwiczenia w poradni – 30 h.

*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