



Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

SYLABUS ZAJĘĆ

Informacje ogólne

Nazwa zajęć: Genetyka kliniczna	
Rodzaj zajęć	Obowiązkowy
Wydział PUM	Wydział Medycyny
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)	Wykłady e-learning 10h, seminaria: 15h, ćwiczenia: 30h Σ55
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. Jan Lubiński e-mail: jan.lubinski@pum.edu.pl
Adiunkt dydaktyczny lub osoba odpowiedzialna za przedmiot	dr n. med. Aleksandra Tołoczko- Grabarek aleksandra.toloczko.grabarek@pum.edu.pl
Nazwa i dane kontaktowe jednostki	Zakład Genetyki i Patomorfologii Unii Lubelskiej 1, 71-252 Szczecin Tel. +48 91 441 7250, e-mail: jan.lubinski@pum.edu.pl zgip@pum.edu.pl
Strona internetowa jednostki: https://www.pum.edu.pl/studenci/informacje_z_jednostek/wfbmiml/katedra_onkologii/zaklad_genetyki_i_patomorfologii/	
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	Nawyk 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 mutagenezy.	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 onkogenezy 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	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								
lp. 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
Wykłady (e-learning)		10h	
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, C.W11
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, C.W11
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, C.W10
Seminaria		15h	
TK01	Badania genetyczne w praktyce klinicznej. Wskazania do badań genetycznych.	2	C.W1, C.W2, C.W3
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 Hipell-Lindau, nerwiakowłóknikowość typu NF1, NF2	2	C.W5, C.W9
TK06	Dziedziczne skazy krwotoczne w tym zespół von Willebrand'a. 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

Ćwiczenia		30h	
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. 2021
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

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	55
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 – 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