

Genetyka kliniczna - opis przedmiotu

Informacje ogólne	
Nazwa przedmiotu	Genetyka kliniczna
Kod przedmiotu	12.9-WL-LEK-GKL
Wydział	Wydział Lekarski i Nauk o Zdrowiu
Kierunek	Lekarski
Profil	ogólnoakademicki
Rodzaj studiów	jednolite magisterskie sześcioletnie
Semestr rozpoczęcia	semestr zimowy 2019/2020

Informacje o przedmiocie	
Semestr	4
Liczba punktów ECTS do zdobycia	5
Typ przedmiotu	obowiązkowy
Język nauczania	polski
Sylabus opracował	dr hab. n. med. Tomasz Huzarski, prof. UZ

Formy zajęć					
Forma zajęć	Liczba godzin w semestrze (stacjonarne)	Liczba godzin w tygodniu (stacjonarne)	Liczba godzin w semestrze (niestacjonarne)	Liczba godzin w tygodniu (niestacjonarne)	Forma zaliczenia
Wykład	30	2	30	2	Zaliczenie na ocenę
Laboratorium	30	2	30	2	Zaliczenie na ocenę

Cel przedmiotu

Celem kształcenia jest rozumienie mechanizmów dziedziczenia, etiologii i symptomatologii chorób o podłożu genetycznym. Student poznaje możliwości i wskazania do poradnictwa genetycznego, badań cytogenetycznych i molekularnych oraz diagnostyki prenatalnej. Student poznaje mianownictwo genetyczne oraz zasady opisywania i interpretacji wyników badań genetycznych.

Wymagania wstępne

Znajomość anatomii, fizjologii, patofizjologii i biologii molekularnej.

Zakres tematyczny

1. Genetyka człowieka ze szczególnym uwzględnieniem diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne i nowotworowe.
2. Czynniki genetyczne w etiologii chorób poszczególnych układów.
3. Postępowanie diagnostyczne. Poradnictwo genetyczne.
4. Zastosowanie metod diagnostyki molekularnej i interpretacja wyników.
5. Genetyczne podstawy chorób nowotworowych.
6. Podstawy molekularne chorób prionowych.
7. Znaczenie kliniczne mutacji dynamicznych.
8. Zjawisko imprintingu genomowego.
9. Poradnictwo genetyczne.
10. Cechy dysmorficzne.
11. Zasady sporządzania rodowodu.
12. Etiologia wad rozwojowych.
13. Metody cytogenetyki klasycznej i molekularnej, badanie DNA i polimorfizmów.
14. Choroby sprzężone z płcią i zaburzenia determinacji płci.
15. Choroby dziedziczne wieloczynnikowo.
16. Badania prenatalne.
17. Aspekty etyczne i prawne badań DNA i diagnostyki prenatalnej.
18. Mechanizmy molekularne transformacji nowotworowej.
19. Podstawy mutagenezy. Mechanizmy powstawania wad wrodzonych.
20. Neurogenetyka.
21. Możliwości terapii genetycznej.

Metody kształcenia

Ćwiczenia prowadzone w grupach 8-10 osobowych z uwzględnieniem praktycznego zastosowania analizy DNA i cytogenetyki. Zajęcia prowadzone również w poradni genetycznej podczas przyjęć pacjentów, z możliwością prezentacji przypadków klinicznych. Wykłady dla całego roku.

Efekty uczenia się i metody weryfikacji osiągnięcia efektów uczenia się

Opis efektu	Symbole efektów	Metody weryfikacji	Forma zajęć
zna i rozumie zasady prowadzenia badań naukowych, obserwacyjnych i doświadczalnych oraz badań in vitro służących rozwojowi medycyny	• B.W29	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie zjawiska sprzężenia i współdziałania genów	• C.W02	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
potrafi analizować krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka, a także oceniać ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi	• C.U01	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie wskazania do badań genetycznych przeprowadzanych w celu indywidualizacji farmakoterapii	• C.W41	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie podstawowe pojęcia z zakresu genetyki	• C.W01	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
potrafi podejmować decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych	• C.U03	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji	• C.W08	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe	• C.W09	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci	• C.W03	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy	• C.W04	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej	• C.W05	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
potrafi identyfikować wskazania do wykonania badań prenatalnych	• C.U02	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie korzyści i zagrożenia wynikające z obecności w ekosystemie organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO)	• C.W10	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
potrafi wykonywać pomiary morfometryczne, analizować morfogram i zapisywać kariotypy chorób	• C.U04	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów onkogenezy	• C.W07	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
potrafi szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych	• C.U05	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe	• C.W11	• odpowiedź ustna kolokwium egzamin pisemny	• Wykład • Laboratorium

Warunki zaliczenia

Wykład – egzamin (po IV semestrze), przeprowadzony w formie pisemnej. Uzyskanie 50 pkt (50%) na 100 pkt. możliwych do zdobycia jest warunkiem zdania egzaminu.

Do egzaminu student jest dopuszczany na podstawie zaliczenia ćwiczeń.

Ćwiczenia laboratoryjne - warunkiem zaliczenia jest uzyskanie pozytywnych ocen ze wszystkich zajęć laboratoryjnych, przewidzianych do realizacji w ramach programu laboratorium. Ocenie podlegają: kolokwia sprawdzające wiedzę po każdym bloku tematycznym – ocena pozytywna powyżej 50% uzyskanych punktów, test praktycznych umiejętności, przedstawienie wyników doświadczeń w formie sprawozdania. W przypadkach nieobecności, Student powinien uzupełnić braki w terminie uzgodnionym z prowadzącym zajęcia.

Ocena końcowa to średnia arytmetyczna wszystkich form przewidzianych do realizacji przedmiotu. Wyniki średniej arytmetycznej ustala się zgodnie z zasadą: średnia 3,25 stanowi ocenę końcową 3,5; średnia 3,75 stanowi ocenę końcową 4,0; średnia 4,25 stanowi ocenę końcową 4,5; średnia 4,75 stanowi ocenę końcową 5,0.

Literatura podstawowa

1. Korf BR. (red. pol. wyd. Pawlak A) Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Wyd. Naukowe PWN Warszawa 2003.

Literatura uzupełniająca

1. Connor M, Ferguson-Smith M. Podstawy genetyki medycznej. Wyd. Lekarskie PZWL Warszawa 1998.
2. Passarge E. Genetyka; Ilustrowany przewodnik. Wyd. Lekarskie PZWL Warszawa 2004.

Uwagi

Zmodyfikowane przez dr hab. Ewa Skorek, prof. UZ (ostatnia modyfikacja: 10-10-2019 16:22)

Wygenerowano automatycznie z systemu SylabUZ