

Genetyka - opis przedmiotu

Informacje ogólne	
Nazwa przedmiotu	Genetyka
Kod przedmiotu	12.9-WL-LekAM-G
Wydział	Wydział Lekarski i Nauk o Zdrowiu
Kierunek	Lekarski
Profil	ogólnoakademicki
Rodzaj studiów	jednolite magisterskie sześcioletnie
Semestr rozpoczęcia	semestr zimowy 2021/2022

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
Laboratorium	30	2	30	2	Zaliczenie na ocenę
Wykład	30	2	30	2	Zaliczenie na ocenę

Cel przedmiotu

Celem kształcenia jest rozumienie mechanizmów dziedziczenia, etiologii i symptomatologii oraz zasad postępowania lekarskiego w chorobach o podłożu genetycznym.

Student poznaje możliwości i wskazania do poradnictwa genetycznego, badań cytogenetycznych, badań molekularnych oraz diagnostyki prenatalnej, zarówno w przypadku rzadkich chorób genetycznych, niepowodzeń rozrodu jak i chorób powszechnie występujących w tym nowotworów.

Student poznaje mianownictwo genetyczne, zasady tworzenia, opisywania i interpretowania rodowodów, opisywania i interpretacji wyników badań genetycznych, uczy się zasad stawiania rozpoznai chorób genetycznych.

Student poznaje zasady zbierania wywiadu genetycznego, udzielania porady genetycznej, opracowania wyniku porady genetycznej

Student zapoznaje się z podstawami prawnymi i zasadami etycznymi związanymi z diagnostyka i poradnictwem genetycznym.

Wymagania wstępne

Znajomość anatomii, fizjologii, patofizjologii, biochemii i biologii molekularnej.

Zakres tematyczny

1. Podstawy budowy, funkcji i organizacji materiału genetycznego człowieka.
2. Podstawy mutagenazy, typy mutacji i ich wpływ na choroby u człowieka.
3. Aberracje chromosomowe i ich wpływ na choroby u człowieka.
4. Dziedziczenie autosomalne dominujące i recesywne na przykładzie wybranych chorób.
5. Dziedziczenie sprzężone z płcią, zaburzenia determinacji płci.
6. Dziedziczenie wieloczynnikowe, choroby kompleksowe
7. Inne typy dziedziczenia; mitochondrialne, piętnowanie genomowe, ekspansja powtórzeń, na przykładach wybranych chorób człowieka.
8. Czynniki genetyczne w etiologii chorób poszczególnych układów.
9. Genetyka chorób nowotworowych – wybrane zagadnienia.
10. Neurogenetyka – wybrane zagadnienia.
11. Immunogenetyka – wybrane zagadnienia
12. Zasady pobierania, zabezpieczania, przechowywania i izolacji materiału do badań cytogenetycznych i molekularnych.
13. Metody diagnostyczne cytogenetyki klasycznej i molekularnej
14. Metody diagnostyczne w genetyce molekularnej
15. Metody wykorzystujące technologię NGS i jej wpływ na rozwój diagnostyki genetycznej chorób człowieka
16. Rola genetyki w rozwoju medycyny personalizowanej - wybrane zagadnienia
17. Poradnictwo genetyczne w chorobach rzadkich
18. Poradnictwo genetyczne w chorobach powszechnie występujących na przykładzie nowotworów dziedzicznych
19. Poradnictwo i zasady prowadzenia genetycznych badań prenatalnych
20. Zasady sporządzania i interpretacji rodowodu
21. Zasady sporządzania i interpretacji wyników badań genetycznych i cytogenetycznych

- 22. Internetowe bazy danych genetycznych i ich zastosowanie w praktyce klinicznej
- 23. Kierunki rozwoju genetyki klinicznej; próby terapii genowej, szczepionki genetyczne, medycyna personalizowana
- 24. Aspekty etyczne i prawne badań genetycznych
- 25. Ochrona i przetwarzanie danych genetycznych

Metody kształcenia

Wykład prowadzony dla całego roku

Seminaria i laboratoria w grupach 8-10 osobowych z uwzględnieniem praktycznego zastosowania analizy DNA i cytogenetyki.

Zajęcia praktyczne prowadzone w poradni genetycznej podczas przyjęć pacjentów, z możliwością prezentacji przypadków klinicznych.

Indywidualna praca studenta z dydaktykiem podczas przygotowania prezentacji przedstawiającej wybrany problem z zakresy genetyki klinicznej

Efekty uczenia się i metody weryfikacji osiągania efektów uczenia się

Opis efektu	Symbole efektów	Metody weryfikacji	Forma zajęć
zna i rozumie podstawowe pojęcia z zakresu genetyki	C.W01	- test - odpowiedź ustna - kolokwium	- Wykład - Laboratorium
potrafi podejmować decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych	C.U03	- test - odpowiedź ustna - kolokwium	- Wykład - Laboratorium
zna i rozumie czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji	C.W08	- test - odpowiedź ustna - kolokwium	- Wykład - Laboratorium
zna i rozumie podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe	C.W09	- test - odpowiedź ustna - kolokwium	- Wykład - Laboratorium
zna i rozumie prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci	C.W03	- test - odpowiedź ustna - kolokwium	- Wykład - Laboratorium
zna i rozumie budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenезy	C.W04	- test - odpowiedź ustna - kolokwium	- Wykład - Laboratorium
zna i rozumie zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej	C.W05	- test - odpowiedź ustna - kolokwium	- Wykład - Laboratorium
potrafi identyfikować wskazania do wykonania badań prenatalnych	C.U02	- test - odpowiedź ustna - kolokwium	- Wykład - Laboratorium
zna i rozumie korzyści i zagrożenia wynikające z obecności w ekosystemie organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO)	C.W10	- test - odpowiedź ustna - kolokwium	- Wykład - Laboratorium
potrafi wykonywać pomiary morfometryczne, analizować morfogram i zapisywać kariotypy chorób	C.U04	- test - odpowiedź ustna - kolokwium	- Wykład - Laboratorium
zna i rozumie aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów onkogenezy	C.W07	- test - odpowiedź ustna - kolokwium	- Wykład - Laboratorium

Opis efektu	Symbole efektów	Metody weryfikacji	Forma zajęć
potrafi szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych	• C.U05	• test • odpowiedź ustna kolokwium	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe	• C.W11	• test • odpowiedź ustna kolokwium	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie zasady prowadzenia badań naukowych, obserwacyjnych i doświadczalnych oraz badań in vitro służących rozwojowi medycyny	• B.W29	• test • odpowiedź ustna kolokwium	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie zjawiska sprzężenia i współdziałania genów	• C.W02	• kolokwium • test • odpowiedź ustna	• Wykład • Laboratorium
potrafi analizować krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka, a także oceniać ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi	• C.U01	• test • odpowiedź ustna kolokwium	• Wykład • Laboratorium
zna i rozumie wskazania do badań genetycznych przeprowadzanych w celu indywidualizacji farmakoterapii	• C.W41	• test • odpowiedź ustna kolokwium	• Wykład • Laboratorium

Warunki zaliczenia

Wykład – zaliczenie w formie testu wielokrotnego wyboru (po IV semestrze), test przeprowadzony w formie pisemnej. Test składa się z 60 pytań, do zaliczenia wymagane jest uzyskanie minimum 60% poprawnych odpowiedzi. Za każdą w pełni poprawną odpowiedź (zaznaczone wszystkie poprawne odpowiedzi i niezaznaczona żadna nieprawidłowa odpowiedź) student otrzymuje 1 punkt. Za zaznaczenie tylko części prawidłowych odpowiedzi w danym pytaniu lub zaznaczenie jednocześnie odpowiedzi prawidłowej i nieprawidłowej nie ma przyznanego punktu ani jego części.

Skala oceniania testu: 60-67% ocena dostateczna (3); 68-76% ocena dostateczna plus (3+); 77-85% ocena dobra (4); 86-94% ocena dobra plus (4+), 95-100% ocena bardzo dobra (5)

W przypadku jeśli student nie uzyska wymaganego minimum 60% poprawa odbywa się w formie ustnej - 5 pytań otwartych.

Do testu student jest dopuszczany na podstawie zaliczenia laboratorium.

Laboratorium - warunkiem zaliczenia jest:

- aktywna obecność na wszystkich zajęciach laboratoryjnych

- uzyskanie pozytywnych ocen z zadań przewidzianych do realizacji w ramach programu laboratoriów.

- przygotowanie i wygłoszenie prezentacji 15 min o tematyce w zakresie genetyki klinicznej zatwierdzonej przed wygłoszeniem pod względem merytorycznym przez dydaktyka.

Ocenie podlegają: weryfikacja wiedzy w zakresie przygotowania do laboratorium i po zakończonych blokach tematycznych. Możliwe formy sprawdzenia wiedzy: ustna, pisemna - kolokwium, analiza przypadku, sprawozdanie, prezentacja

zasady oceniania zajęć laboratoryjnych: część 1: średnia arytmetyczna z ocen za poszczególne zadania podczas laboratoriów, wymagane jest zaliczenie wszystkich zadań na ocenę minimum dostateczną - średnia arytmetyczna z ocen za zadania z części 1 stanowi 50% oceny końcowej z laboratorium. Część 2 - ocena za prezentację 15 min o tematyce z zakresu genetyki klinicznej. W ocenie prezentacji pod uwagę brane są następujące elementy: wybór i zdefiniowanie problemu klinicznego, wybór literatury źródłowej, selekcja zagadnień do omówienia, forma prezentacji, wykorzystanie czasu na prezentację, umiejętność zdefiniowania wniosków końcowych. Ocena za prezentację stanowi 50% oceny końcowej z laboratorium.

Obecność na zajęciach: obecność na wszystkich zajęciach jest obowiązkowa. Każda ewentualna nieobecność musi być usprawiedliwiona. W przypadku 1-2 usprawiedliwionej nieobecności konkretne zajęcia powinny zostać odrobione z inną grupą po wcześniejszym ustaleniu terminu z prowadzącym. Jeśli nie ma możliwości odrobienia konkretnych zajęć z inną grupą, konieczne jest zaliczenie indywidualne danego zakresu materiału podczas ustalonej z prowadzącym konsultacji indywidualnej. Powyżej 2 nieobecności wymagane jest powtórzenie całego bloku tematycznego. Ze względu na formę prowadzonych zajęć nie ma możliwości samodzielnego zmieniania grup laboratoryjnych bez uzyskania zgody prowadzącego dydaktyka.

Ocena końcowa z przedmiotu 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.

Sytuacje sporne nieujęte w opisie podlegają rozstrzygnięciu przez koordynatora przedmiotu

Literatura podstawowa

1. Jode, Carey, Bamshad (red, pol. wyd. Kałużewski B) Genetyka Medyczna. Elsevier Urban&Partner Wrocław 2014.
2. Jerzy Bal, Genetyka medyczna i molekularna. PWN 2017
3. Monografia pod redakcją Jana Lubińskiego. Genetyka kliniczna nowotworów 2018 <http://www.genetyka.com/wp-content/uploads/2019/02/Genetyka-Kliniczna-Nowotworów-2018.pdf>

Literatura uzupełniająca

1. Tobias E, Connor M, Ferguson-Smith M. (red. pol. wyd. Latos – Bieleńska A) Genetyka medyczna. Wyd. Lekarskie PZWL Warszawa 2011.
2. Passarge E. Genetyka; Ilustrowany przewodnik. Wyd. Lekarskie PZWL Warszawa 2004.
3. Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna. L. Korniszewski. PZWL 2005.

Uwagi

Zmodyfikowane przez dr n. med. Małgorzata Stawicka-Niełacna (ostatnia modyfikacja: 09-08-2021 11:05)

Wygenerowano automatycznie z systemu SylabUZ