

Genetics - course description

General information	
Course name	Genetics
Course ID	12.9-WL-LekAM-G
Faculty	Faculty of Medicine and Health Sciences
Field of study	Medical
Education profile	academic
Level of studies	Long-cycle studies leading to MS degree (6 years)
Beginning semester	winter term 2022/2023

Course information	
Semester	4
ECTS credits to win	5
Course type	obligatory
Teaching language	polish
Author of syllabus	dr hab. n. med. Tomasz Huzarski, prof. UZ

Classes forms					
The class form	Hours per semester (full-time)	Hours per week (full-time)	Hours per semester (part-time)	Hours per week (part-time)	Form of assignment
Laboratory	30	2	30	2	Credit with grade
Lecture	30	2	30	2	Credit with grade

Aim of the course

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.

Prerequisites

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

Scope

1. Podstawy budowy, funkcji i organizacji materiału genetycznego człowieka.
2. Podstawy mutagenезy, 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

Teaching methods

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

Learning outcomes and methods of theirs verification

Outcome description	Outcome symbols	Methods of verification	The class form
zna i rozumie podstawowe pojęcia z zakresu genetyki	• C.W01	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory
potrafi podejmować decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych	• C.U03	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory
zna i rozumie czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji	• C.W08	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory
zna i rozumie podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe	• C.W09	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory
zna i rozumie prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci	• C.W03	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory
zna i rozumie budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy	• C.W04	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory
zna i rozumie zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej	• C.W05	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory
potrafi identyfikować wskazania do wykonania badań prenatalnych	• C.U02	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory
zna i rozumie korzyści i zagrożenia wynikające z obecności w ekosystemie organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO)	• C.W10	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory
potrafi wykonywać pomiary morfometryczne, analizować morfogram i zapisywać kariotypy chorób	• C.U04	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory
zna i rozumie aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów onkogenezy	• C.W07	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory
potrafi szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych	• C.U05	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory

Outcome description	Outcome symbols	Methods of verification	The class form
zna i rozumie genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe	• C.W11	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory
zna i rozumie zasady prowadzenia badań naukowych, obserwacyjnych i doświadczalnych oraz badań in vitro służących rozwojowi medycyny	• B.W29	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory
zna i rozumie zjawiska sprzężenia i współdziałania genów	• C.W02	• a test • an evaluation test • odpowiedź ustna	• Lecture • Laboratory
potrafi analizować krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka, a także oceniać ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi	• C.U01	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory
zna i rozumie wskazania do badań genetycznych przeprowadzanych w celu indywidualizacji farmakoterapii	• C.W41	• a test • odpowiedź ustna kolokwium	• Lecture • Laboratory

Assignment conditions

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

Recommended reading

1. Jode, Carey, Bamshad (red, pol. wyd. Kałużewski B) Genetyka Medyczna. Elsevier Urban&Partner Wrocław 2014.
2. Jerzy Bał, 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>

Further reading

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.

Notes

Modified by dr hab. n. med. Agnieszka Ziółkowska, prof. UZ (last modification: 13-05-2022 10:24)

Generated automatically from SylabUZ computer system