



48SJO-GENKLI
2025
ECTS: 2.00

Sylabus przedmiotu – część A

Genetyka kliniczna

Clinical Genetics

TREŚCI MERYTORYCZNE:

Seminarium

Zakres tematyczny seminariów pozostaje powiązany z tematyką wykładów. Seminaria mają na celu utrwalenie zakresu tematycznego wykładów i naukę praktycznego wykorzystania wiedzy zdobytej w trakcie bloku wykładowego. Zakres tematyczny seminariów: Poradnictwo genetyczne. Aberracje chromosomowe. Zespoły mikrodelecyjne. Zaburzenia różnicowania płci. Fakomatozy, neurogenetyka. Genetyczna diagnostyka prenatalna. Onkogenetyka.

Wykład

1. Podstawowe pojęcia i definicje: struktura DNA, replikacja DNA, transkrypcja i translacja, struktura chromosomu, cykl komórkowy i podziały komórkowe. Rodzaje mutacji i ich konsekwencje. Podstawowe molekularne testy diagnostyczne. Nieprawidłowości liczby i struktury chromosomów. Podstawowe metody diagnostyki cytogenetycznej. Rodzaje cech dymorficznych, mechanizm i etiologia powstawania wad rozwojowych. Zasady przeprowadzania wywiadu rodzinnego i sporządzania rodowodu.
2. Choroby spowodowane aberracjami chromosomowymi: aneuploidie autosomalne, aneuploidie chromosomów płciowych, poliploidie, zespoły delecyjne i mikrodelecyjne, zespoły związane z niestabilnością chromosomów. Pojęcie epigenetyki i imprintingu genomowego.
3. Dziedziczenie jednogenowe (mendlowskie): autosomalnie dominujące, autosomalnie recesywne, dominujące i recesywne sprzężone z płcią, atypowe – omówienie na przykładach wybranych jednostek chorobowych.
4. Choroby mitochondrialne warunkowane mutacjami DNA mitochondrialnego i jądrowego. Choroby metaboliczne. Neurogenetyka.
5. Dziedziczenie wielogenowe, zależności pomiędzy predyspozycją genetyczną a czynnikami środowiskowymi – choroby wieloczynnikowe. Rozwój genetyki a nowe klasyfikacje chorób i możliwości terapeutyczne – medycyna personalizowana: omówienie na przypadkach klinicznych. Podsumowanie bloku wykładów z genetyki klinicznej.

Ćwiczenia

Zakres tematyczny ćwiczeń i seminariów pozostaje powiązany z tematyką wykładów. Seminaria i ćwiczenia mają na celu utrwalenie zakresu tematycznego wykładów i naukę praktycznego wykorzystania wiedzy zdobytej w trakcie bloku wykładowego.

Akty prawne kierunku określające efekty uczenia się: 311/2023 (Kierunek lekarski),
Kod ISCED: -
Status przedmiotu: Obligatoryjny
Grupa przedmiotów: B - przedmioty kierunkowe
Dyscyplina: Medycyna
Język wykładowy: POL
Zajęcia:
Wykład (15 h)
Ćwiczenia (10 h)
Seminarium (15 h)
Program: Kierunek lekarski - studia jednolite magisterskie stacjonarne
Etap: Kierunek lekarski trzeci rok
Profil kształcenia: Ogólnoakademicki
Tryb studiów: Stacjonarne
Rodzaj studiów: Jednolite magisterskie

Przedmioty wprowadzające: genetyka i biologia molekularna, fizjologia, patofizjologia, embriologia

Wymagania wstępne: ukończony kurs z przedmiotów wprowadzających

Koordynatorzy:

Małgorzata Pawłowicz,
malgorzata.pawlowicz@uwm.edu.pl

Zakres tematyczny ćwiczeń: Analiza rodowodowa. Analiza fenotypu morfologicznego. Cytogenetyka. Wybrane zespoły uwarunkowane genetycznie w praktyce klinicznej.

Zakres tematyczny seminariów: Poradnictwo genetyczne. Aberracje chromosomowe. Zespoły mikrodelecyjne. Zaburzenia różnicowania płci. Fakomatozy, neurogenetyka. Genetyczna diagnostyka prenatalna. Onkogenetyka.

CEL KSZTAŁCENIA:

Poznanie zasad dziedziczenia, etiologii, symptomatologii i postępowania lekarskiego w chorobach o podłożu genetycznym. Opanowanie specjalistycznego mianownictwa dysmorfologicznego oraz zasad opisywania i interpretacji wyników badań genetycznych. Poznanie i wykorzystanie w praktyce umiejętności określenia wskazań do wykonania badań genetycznych w diagnostyce pre- i postnatalnej. Opanowanie umiejętności prowadzenia wywiadu, badania i udzielania porad genetycznych. Zapoznanie z problemami etyczno-moralnymi i prawnymi związanymi z diagnostyką i poradnictwem genetycznym. Umiejętność rozpoznania choroby o podłożu genetycznym i opracowania porady genetycznej. Uzyskanie nowoczesnej i aktualnej wiedzy w zakresie klasycznych i nowatorskich metod diagnostyki cytogenetycznej i molekularnej (kariotyp, FISH, MLPA, mikromacierze, sekwencjonowanie Sangera, sekwencjonowanie następnej generacji ze szczególnym uwzględnieniem badań całoeksomowych). Zapoznanie się z możliwościami prewencji pierwotnej, wtórnej i trzeciorzędowej wybranych chorób dziedzicznych.

OPIS EFEKTÓW UCZENIA SIĘ PRZEDMIOTU W ODNIESIENIU DO OPISU CHARAKTERYSTYK DRUGIEGO STOPNIA EFEKTÓW UCZENIA SIĘ DLA KWALIFIKACJI NA POZIOMACH 6-8 POLSKIEJ RAMY KWALIFIKACJI W ODNIESIENIU DO DYSCYPLIN NAUKOWYCH I EFEKTÓW KIERUNKOWYCH:

Symbole efektów dyscyplinowych:

M/NMA_P7S_WG+++++, M/NMA_P7S_KR+,
M/NMA_P7S_UW+++

Symbole efektów kierunkowych:

K.1.+ , K.3.+ , K.4.+ , K.7.+ , K.8.+ , KA7_KR1+ , KA7_UK2+ , KA7_UK4+ ,
KA7_UO1+ , B.U10.+ , C.U1.+ , C.U2.+ , C.U3.+ , C.U4.+ , C.U5.+ , D.U6.+ , D.U8.+ ,
D.U15.+ , D.U17.+ , E.U16.+ , B.W13.+ , C.W1.+ , C.W2.+ , C.W3.+ , C.W4.+ ,
C.W5.+ , C.W6.+ , C.W7.+ , C.W8.+ , C.W9.+ , C.W41.+ , C.W42.+ , E.W37.+

EFEKTY UCZENIA SIĘ (Wiedza, Umiejętności, Kompetencje społeczne):

W1

Znajomość podstawowych pojęć z zakresu genetyki. Znajomość struktury DNA, RNA i chromatyny. Znajomość oddziaływań międzykomórkowych, podstawowych szlaków transdukcji sygnału w komórce i ich zaburzeń w określonych jednostkach chorobowych. Znajomość podstawowych procesów na poziomie komórkowym. Poznanie funkcji genomu, transkryptomu i proteomu oraz metod

laboratoryjnych służących ich badaniu.
Umiejętność wyszukiwania zjawisk sprzężenia i współdziałania genów. Znajomość podstaw dziedziczenia Mendlowskiego i nie-Mendlowskiego. Poznanie metod bioinformatycznych wykorzystywanych w najnowocześniejszych analizach genetycznych.
Umiejętność opisu prawidłowego kariotypu człowieka, wyboru odpowiednich metod diagnostycznych służących do rozpoznawania aberracji chromosomowych, chorób uwarunkowanych mono-/oligo-/poligenowo lub związanych z zaburzeniami procesu metylacji DNA. Poznanie podstaw genetyki populacyjnej. Znajomość uwarunkowań genetycznych grup krwi człowieka.

U1

Umiejętność doboru analizy cytogenetycznej i molekularnej w zależności od obserwowanego u pacjenta fenotypu. Umiejętność poinformowania pacjenta o celu, przebiegu i ewentualnym ryzyku proponowanych badań genetycznych i uzyskania świadomej zgody pacjenta na ich przeprowadzenie. Umiejętność tworzenia rodowodów, ich interpretacji oraz szacowania ryzyka ponownego wystąpienia przypadku w rodzinie pacjenta. Umiejętność identyfikacji wskazań do przeprowadzenia badań prenatalnych. Umiejętność analizy kariotypów oraz wyników badań molekularnych. Umiejętność przekazania pacjentowi i jego rodzinie niekorzystnych informacji co do rokowania i ryzyka powtórzenia się choroby. Umiejętność korzystania z nowoczesnych ogólnodostępnych baz genetycznych, wyszukiwania i krytycznej analizy piśmiennictwa pod względem wiarygodności i jakości danych naukowych.

K1

Znajomość praw pacjenta i zasad przestrzegania tajemnicy lekarskiej. Zdolność kierowania się i priorytetowania dobra chorego. Umiejętność nawiązywania i utrzymywania pełnego szacunku kontaktu z pacjentem z genetycznie uwarunkowaną chorobą, ze szczególnym uwzględnieniem chorób neurodegeneracyjnych. Umiejętność przestrzegania zasad etyki lekarskiej i akademickiej.

FORMY I METODY DYDAKTYCZNE:

Seminarium-['W1', 'U1', 'K1']-Poszerzenie tematyki wykładów poprzez prezentację wybranych problemów i przypadków klinicznych z aktywną dyskusją w grupie seminaryjnej.

Wykład-['W1']-Wykłady teoretyczne z zastosowaniem prezentacji audiowizualnych oraz metod problemowych (metoda przypadku, dyskusja dydaktyczna, burza mózgu, drzewo decyzyjne)

Ćwiczenia-['W1', 'U1', 'K1']-Prezentacja przypadków klinicznych z dyskusją w grupie ćwiczeniowej.

FORMA I WARUNKI WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ:

Seminarium-(Udział w dyskusji)-['W1', 'U1', 'K1']-Do każdego zajęcia należy przygotować się teoretycznie opanowując niezbędne wiadomości w oparciu o wskazaną przez prowadzącego literaturę lub materiały pomocnicze. Poszczególne zajęcia ocenia i zalicza prowadzący zajęcia. Przy ocenie i zaliczeniu bierze się pod uwagę przygotowanie teoretyczne oraz aktywność w trakcie zajęć.

Ćwiczenia-(Prezentacja)-['W1', 'U1', 'K1']-Warunkiem zaliczenia ćwiczeń jest obecność na wszystkich zajęciach, opracowanie i prezentacja przypadku klinicznego, aktywny udział w ocenie i dyskusji nad prezentowanymi przypadkami klinicznymi.

Wykład-(Kolokwium pisemne)-['W1']-Wykłady odbywają się według ustalonego harmonogramu. Obecność na wykładach jest obowiązkowa i jest sprawdzana na początku, podczas lub na końcu wykładu. Dopuszczalna jest jedna nieobecność usprawiedliwiona. W przypadku jednej nieobecności usprawiedliwionej student jest zobowiązany przygotować referat na zadany temat z zakresu materiału wykładowego. W ostatnim dniu bloku wykładowego przeprowadzane jest testowe kolokwium pisemne z zakresu tematycznego wykładów. Kolokwium pisemne składa się z 30 pytań testowych jednokrotnego wyboru. Warunkiem uzyskania zaliczenia jest poprawna odpowiedź na przynajmniej 20 z 30 pytań (66%). W przypadku nieuzyskania wymaganej do zaliczenia liczby poprawnych odpowiedzi podczas końcowego kolokwium pisemnego student jest zobowiązany przygotować referat na zadany temat z zakresu materiału wykładowego.

Literatura:

1. **Podstawy genetyki medycznej**, Connor J.M., Ferguson-Smith M.A., Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 1998, Strony: , Tom: (literatura podstawowa)
2. **Genetyka**, Friedman JM i wsp., Urban i Partner, 2000, Strony: , Tom: (literatura podstawowa)
3. **Prawne i bioetyczne aspekty testów genetycznych**, Kapelańska-Pręgowska J., Wolters Kluwer Polska, 2011, Strony: , Tom: (literatura podstawowa)
4. **Genetyka medyczna**, Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., Elsevier, 2021, Strony: , Tom: (literatura podstawowa)

5. ***Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna***, Korniszewski L., Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2005, Strony: , Tom: (literatura podstawowa)

6. ***Biologia molekularna nowotworów w praktyce klinicznej***, Pecorino L., Edra Urban Partner, 2021, Strony: -, Tom: - (literatura podstawowa)

7. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/> (literatura uzupełniająca)

8. <https://www.omim.org/> (literatura uzupełniająca)

9. ***Oxford Desk Reference Clinical Genetics***, Firth H.V., Hurst J.A., Oxford University Press, 2017, Strony: , Tom: (literatura uzupełniająca)

10. ***Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation***, Jones K.L., Jones M.C., Del Campo M., Elsevier, 2013, Strony: , Tom: (literatura uzupełniająca)

11. ***Bioinformatics and Functional Genomics***, Pevsner J., Wiley-Blackwell, 2015, Strony: , Tom: (literatura uzupełniająca)

12. ***Rosenberg's Molecular and Genetic Basis of Neurological and Psychiatric Disease***, Rosenberg R.N., Pascual J.M., Academic Press, 2015, Strony: , Tom: (literatura uzupełniająca)

13. **Neurogenetics: A Guide for Clinicians**, Wood N., Cambridge University Press, 2012, Strony: , Tom: (literatura uzupełniająca)

14. **Handbook of Epigenetics: The New Molecular and Medical Genetics**, Trygve T., Academic Press, 2011, Strony: , Tom: (literatura uzupełniająca)

15. **Langman's Medical Embryology**, Sadler T.W., LWW, 2015, Strony: , Tom: (literatura uzupełniająca)

16. **The Practical Guide to the Genetic Family History**, Bennett R.L., Wiley-Blackwell, 2010, Strony: , Tom: (literatura uzupełniająca)

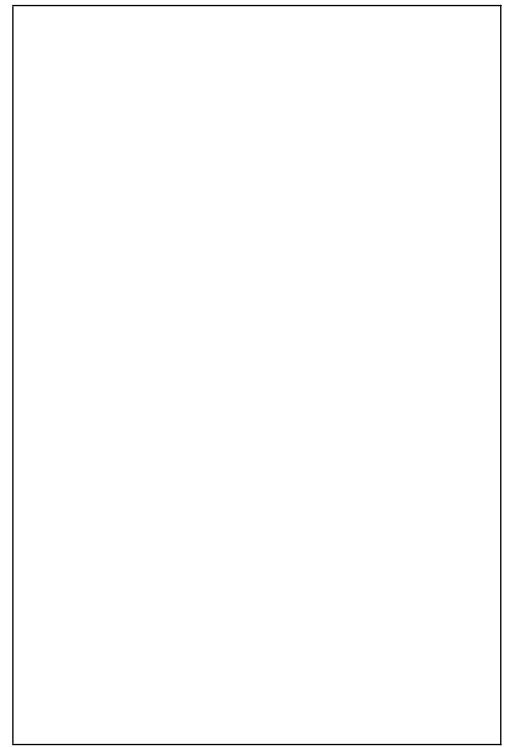
17. **Applications for Next-Generation Sequencing**, Demkow U., Ploski R., Academic Press, 2016, Strony: , Tom: (literatura uzupełniająca)

18. **Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood, and Adolescence, Second Edition: A Clinician's Approach**, Darras B.T., Jones H.R., Ryan M.M., De Vivo D.C., Academic Press, 2014, Strony: , Tom: (literatura uzupełniająca)

19. <https://www.genecards.org/> (literatura uzupełniająca)

20. <https://www.uniprot.org/> (literatura uzupełniająca)

21. <https://www.face2gene.com/> (literatura uzupełniająca)





48SJO-GENKLI
2025
ECTS: 2.00

Szczegółowy opis przyznanej punktacji ECTS – część B
Genetyka kliniczna
Clinical Genetics

Na przyznaną liczbę punktów ECTS składają się:

1. Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim:

- udział w: Wykład	15 h
- udział w: Ćwiczenia	10 h
- udział w: Seminarium	15 h
- konsultacje	2 h
Ogółem:	42 h

2. Samodzielna praca studenta:

Przeanalizowanie aktualnego piśmiennictwa dotyczącego wybranych jednostek chorobowych celem późniejszego czynnego udziału w dyskusji podczas zajęć.	48.00 h
Ogółem:	48.00 h

Ogółem (godziny kontaktowe + samodzielna praca studenta): 90.00 h

1 punkt ECTS = 25-30 h pracy przeciętnego studenta,
liczba punktów ECTS = 90.00 h : 25 h/ECTS = **2.00 ECTS**

Średnio: 2.00 ECTS

- w tym liczba punktów ECTS za godziny kontaktowe z bezpośrednim udziałem nauczyciela akademickiego	0.93 ECTS
- w tym liczba punktów ECTS za godziny realizowane w formie samodzielnej pracy studenta	1.07 ECTS