



UNIwersytet WArmińsko-MAzurski W OLSZTYNIE
Wydział Lekarski

Sylabus przedmiotu – część A

Kod USOS: 48SJO-GENKLI

ECTS: 2,00

Cykl: 2026

Genetyka kliniczna Clinical Genetics

TREŚCI MERYTORYCZNE:

Seminarium – Zakres tematyczny seminariów pozostaje powiązany z tematyką wykładów. Seminarium 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 (mendelowskie): 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. Seminarium i ćwiczenia mają na celu utrwalenie zakresu tematycznego wykładów i naukę praktycznego wykorzystania wiedzy zdobytej w trakcie bloku wykładowego. Zakres tematyczny ćwiczeń: Analiza rodowodowa. Analiza fenotypu morfologicznego. Cytogenetyka. Wybrane zespoły uwarunkowane genetycznie w praktyce klinicznej.

Akty prawne określające efekty uczenia się:
467/2024;

Dyscyplina: Medycyna

Status przedmiotu: Obligatoryjny

Grupa przedmiotów: B - przedmioty kierunkowe

Kod ISCED: 0912

Kierunek studiów: Kierunek lekarski

Zakres: Kierunek lekarski - studia jednolite
magisterskie stacjonarne

Profil kształcenia: Ogólnoakademicki

Forma studiów: Stacjonarne

Poziom studiów: Jednolite magisterskie

Rok/Semestr: Kierunek lekarski trzeci rok

Rodzaje zajęć: Wykład; Ćwiczenia; Seminarium;

Zajęcia: Wykład (15h); Ćwiczenia (10h);
Seminarium (15h);

Język wykładowy: POL

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

Wymagania wstępne: ukończony kurs z
przedmiotów wprowadzających

Nazwa jednostki organizacyjnej realizującej
przedmiot: Katedra Pediatrii Klinicznej

Osoby odpowiedzialne za realizację
przedmiotu:

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

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

Symbole efektów kierunkowych:

K.1.+, K.2.+, K.3.+, K.4.+, K.7.+, KA7_KR1+, B.U8.+, B.U12.+, C.U2.+, C.U3.+, C.U4.+, D.U3.+, D.U5.+, D.U11.+, E.U1.+, E.U2.+, E.U25.+, H.U25.+, H.U26.+, KA7_UK3+, B.W11.+, B.W12.+, B.W13.+, B.W14.+, B.W16.+, B.W17.+, C.W1.+, C.W2.+, C.W3.+, C.W4.+, C.W5.+, C.W6.+, C.W7.+, C.W8.+, C.W26.+, C.W33.+, E.W36.+, KA7_WG2+

EFEKTY UCZENIA SIĘ:

Wiedza (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.

Uwagi dodatkowe:

Istnieje możliwość systematycznego poszerzania wiedzy zdobytej podczas obowiązkowych zajęć poprzez uczestnictwo w spotkaniach i pracach naukowych Studenckiego Koła Naukowego

Istnieje możliwość systematycznego poszerzania wiedzy zdobytej podczas obowiązkowych zajęć poprzez uczestnictwo w spotkaniach i pracach naukowych Studenckiego Koła Naukowego

Istnieje możliwość systematycznego poszerzania wiedzy zdobytej podczas obowiązkowych zajęć poprzez uczestnictwo w spotkaniach i pracach naukowych Studenckiego Koła Naukowego

Umiejętności (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.

Kompetencje społeczne (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:

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.

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

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.

LITERATURA PODSTAWOWA:

- 1. Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna**
Korniszewski L.; Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2005;
Strony: ; Tom: ;
- 2. Prawne i bioetyczne aspekty testów genetycznych**
Kapełańska-Pręgowska J.; Wolters Kluwer Polska; 2011;
Strony: ; Tom: ;
- 3. Genetyka**
Friedman JM i wsp.; Urban i Partner; 2000; Strony: ;
Tom: ;
- 4. Biologia molekularna nowotworów w praktyce klinicznej**
Pecorino L.; Edra Urban & Partner; 2024; Strony: -; Tom: -;
- 5. Genetyka medyczna**
Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J.; Elsevier; 2021;
Strony: ; Tom: ;
- 6. Podstawy genetyki medycznej**
Connor J.M., Ferguson-Smith M.A.; Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 1998; Strony: ; Tom: ;

LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA:

- 1. Handbook of Epigenetics: The New Molecular and Medical Genetics**
Trygve T.; Academic Press; 2011; Strony: ; Tom: ;
- 2. Langman's Medical Embryology**
Sadler T.W.; LWW; 2015; Strony: ; Tom: ;
- 3. Oxford Desk Reference Clinical Genetics**
Firth H.V., Hurst J.A.; Oxford University Press; 2017;
Strony: ; Tom: ;
- 4. The Practical Guide to the Genetic Family History**
Bennett R.L.; Wiley-Blackwell; 2010; Strony: ; Tom: ;
- 5. 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: ;
- 6. Applications for Next-Generation Sequencing**

Demkow U., Ploski R.; Academic Press; 2016; Strony: ;
Tom: ;

7. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation

Jones K.L., Jones M.C., Del Campo M.; Elsevier; 2013;
Strony: ; Tom: ;

8. Bioinformatics and Functional Genomics

Pevsner J.; Wiley-Blackwell; 2015; Strony: ; Tom: ;

**9. Rosenberg's Molecular and Genetic Basis of
Neurological and Psychiatric Disease**

Rosenberg R.N., Pascual J.M.; Academic Press; 2015;
Strony: ; Tom: ;

10. Neurogenetics: A Guide for Clinicians

Wood N.; Cambridge University Press; 2012; Strony: ;
Tom: ;



UNIWERSYTET WARMIŃSKO-MAZURSKI W OLSZTYNIE
Wydział Lekarski

Szczegółowy opis przyznanej punktacji ECTS – część B

Kod USOS: 48SJO-GENKLI

ECTS: 2,00

Cykl: 2026

Genetyka kliniczna
Clinical Genetics

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. Godziny samodzielnej pracy studenta:

- Przeanalizowanie aktualnego piśmiennictwa dotyczącego wybranych jednostek chorobowych celem późniejszego czynnego udziału w dyskusji podczas zajęć.	8.00 h
Ogółem:	8,00 h

godziny kontaktowe + samodzielna praca studenta Ogółem: 50,00 h

1 punkt ECTS = 25-30 h pracy przeciętnego studenta

Liczba punktów ECTS = 50,00 h : 25 h/ECTS = 2,00 ECTS

Średnio: 2,00 ECTS

- w tym liczba punktów ECTS za godziny kontaktowe z bezpośrednim udziałem nauczyciela akademickiego - 1.68 pkt ECTS

- w tym liczba punktów ECTS za godziny realizowane w formie samodzielnej pracy studenta - 0.32 pkt ECTS