



## Sylabus przedmiotu - część A Genetyka kliniczna

**48SJ-GENKL**  
**ECTS: 2.00**  
**CYKL: 2023L**

### TREŚCI MERYTORYCZNE

#### 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.

#### 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.

#### 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. 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

#### Akty prawne określające efekty uczenia się:

3112/2022, 672/2020

**Dyscypliny:** nauki medyczne

**Status przedmiotu:**

Obligatoryjny

**Grupa przedmiotów:**A -

przedmioty podstawowe

**Kod:** ISCED 0912

**Kierunek studiów:** Kierunek

lekarski, Kierunek lekarski

**Zakres kształcenia:**

**Profil kształcenia:**

Ogólnoakademicki

**Forma studiów:** Stacjonarne

**Poziom studiów:** Jednolite

magisterskie

**Rok/semestr:** 4/8

**Rodzaj zajęć:** Wykład,

Seminarium, Ćwiczenia

**Liczba godzin w**

**semestrze:** Wykład: 15.00,

Seminarium: 15.00,

Ćwiczenia: 10.00

**Język wykładowy:** polski

**Przedmioty**

**wprowadzające:** genetyka i

biologia molekularna,

fizjologia, patofizjologia,

embriologia

**Wymagania**

**wstępne:** ukończony kurs z

przedmiotów

wprowadzających

**Nazwa jednostki org.**

**realizującej przedmiot:**

Katedra Pediatrii Klinicznej

**Osoba odpowiedzialna za**

**realizację**

**przedmiotu:** dr n. med.

Małgorzata Pawłowicz

**e-mail:**

malgorzata.pawlowicz@uwm.e

du.pl

**Uwagi dodatkowe:** Istnieje

możliwość systematycznego

poszerzania wiedzy zdobytej

podczas obowiązkowych zajęć

poprzez uczestnictwo w

spotkaniach i pracach

naukowych Studentckiego Koła

Naukowego

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/NM+++ , M/NMA\_P7S\_KR+++ ,  
M/NMA\_P7S\_KO+++ , M/NMA\_P7S\_WG+++ ,  
M/NMA\_P7S\_UW+++

### **Symbole efektów kierunkowych:**

M/NM\_C.W3.+ , M/NM\_D.W5.+ , M/NM\_C.W7.+ ,  
C.U3.+ , M/NM\_C.W41.+ , M/NM\_K.7.+ , D.U8.+ ,  
C.U2.+ , M/NM\_C.W22.+ , M/NM\_C.W42.+ ,  
C.U5.+ , M/NM\_A.W6.+ , M/NM\_C.W8.+ , K.3.+ ,  
C.U1.+ , D.U6.+ , K.1.+ , M/NM\_C.W5.+ , C.U4.+ ,  
KA7\_KR1+ , B.U10.+ , M/NM\_E.W39.+ ,  
M/NM\_B.W18.+ , M/NM\_C.W2.+ , M/NM\_C.W1.+ ,  
M/NM\_B.W14.+ , M/NM\_B.W13.+ , M/NM\_C.W4.+ ,  
M/NM\_C.W6.+ , M/NM\_C.W11.+ , M/NM\_C.W9.+ ,  
M/NM\_E.W37.+ , M/NM\_B.W15.+

## **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.

### **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:**

Wykład(W1;):Wykłady teoretyczne z zastosowaniem prezentacji audiowizualnych oraz metod problemowych (metoda przypadku, dyskusja dydaktyczna, burza mózgu, drzewo decyzyjne)

Seminarium(W1;U1;K1;):Poszerzenie tematyki wykładów poprzez prezentację wybranych problemów i przypadków klinicznych z aktywną dyskusją w grupie seminaryjnej.

Ćwiczenia(W1;U1;K1;):Prezentacja przypadków klinicznych z dyskusją w grupie ćwiczeniowej.

### **FORMA I WARUNKI WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ:**

Wykład (Kolokwium pisemne) - 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. - W1

Seminarium (Udział w dyskusji) - Do każdych zajęć 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. - W1, U1, K1

Ćwiczenia (Ocena pracy i współpracy w grupie) - Warunkiem zaliczenia ćwiczeń jest obecność na wszystkich zajęciach, aktywny udział w ocenie i dyskusji nad prezentowanymi przypadkami klinicznymi. - W1, U1, K1

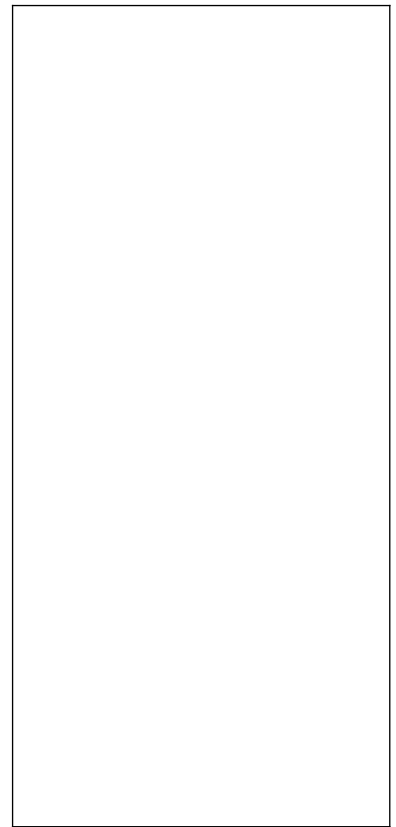
### **LITERATURA PODSTAWOWA:**

1. Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., *Genetyka medyczna*, Wyd. Elsevier, R. 2021
2. Connor J.M., Ferguson-Smith M.A., *Podstawy genetyki medycznej*, Wyd. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, R. 1998
3. Friedman JM i wsp., *Genetyka*, Wyd. Urban i Partner, R. 2000
4. Korniszewski L., *Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna*, Wyd. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, R. 2005
5. Kapelańska-Pręgowska J., *Prawne i bioetyczne aspekty testów genetycznych*, Wyd. Wolters Kluwer Polska, R. 2011

1. <https://www.omim.org/>
2. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

### **LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA:**

1. Bennett R.L., *The Practical Guide to the Genetic Family History*, Wyd. Wiley-Blackwell, R. 2010
  2. Darras B.T., Jones H.R., Ryan M.M., De Vivo D.C., *Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood, and Adolescence, Second Edition: A Clinician's Approach*, Wyd. Academic Press, R. 2014
  3. Demkow U., Ploski R., *Applications for Next-Generation Sequencing*, Wyd. Academic Press, R. 2016
  4. Firth H.V., Hurst J.A., *Oxford Desk Reference Clinical Genetics*, Wyd. Oxford University Press, R. 2017
  5. Jones K.L., Jones M.C., Del Campo M., *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*, Wyd. Elsevier, R. 2013
  6. Pevsner J., *Bioinformatics and Functional Genomics*, Wyd. Wiley-Blackwell, R. 2015
  7. Rosenberg R.N., Pascual J.M., *Rosenberg's Molecular and Genetic Basis of Neurological and Psychiatric Disease*, Wyd. Academic Press, R. 2015
  8. Wood N., *Neurogenetics: A Guide for Clinicians*, Wyd. Cambridge University Press, R. 2012
  9. Trygve T., *Handbook of Epigenetics: The New Molecular and Medical Genetics*, Wyd. Academic Press, R. 2011
  10. Sadler T.W., *Langman's Medical Embryology*, Wyd. LWW, R. 2015
1. <https://www.uniprot.org/>
  2. <https://www.genecards.org/>
  3. <https://www.face2gene.com/>



# Szczegółowy opis przyznanej punktacji ECTS - część B

**48SJ-GENKL**  
**ECTS: 2.00**  
**CYKL: 2023L**

## Genetyka kliniczna

Na przyznaną liczbę punktów ECTS składają się:

1. Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim:

- udział w: Wykład	15.0 h
- udział w: Seminarium	15.0 h
- udział w: Ćwiczenia	10.0 h
- konsultacje	2.0 h
<b>OGÓŁEM:</b>	<b>42.0 h</b>

2. Samodzielna praca studenta:

Przeanalizowanie aktualnego piśmiennictwa dotyczącego wybranych jednostek chorobowych celem późniejszego czynnego udziału w dyskusji podczas zajęć.	8.00 h
---	--------

**OGÓŁEM: 8.0 h**

godziny kontaktowe + samodzielna praca studenta **OGÓŁEM: 50.0 h**

1 punkt ECTS = 25-30 h pracy przeciętnego studenta,  
liczba punktów ECTS= 50.0 h : 25.0 h/ECTS = 2.00 ECTS

Średnio: **2.0 ECTS**

- w tym liczba punktów ECTS za godziny kontaktowe z bezpośrednim udziałem nauczyciela akademickiego	1.68 punktów ECTS
- w tym liczba punktów ECTS za godziny realizowane w formie samodzielnej pracy studenta	0.32 punktów ECTS