



Sylabus przedmiotu - część A Genetyka kliniczna

48SJ-GENKL
ECTS: 2.00
CYKL: 2025L

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:

311/2023

Dyscypliny: nauki medyczne

Status przedmiotu:

Obligatoryjny

Grupa przedmiotów:A -

przedmioty podstawowe

Kod: ISCED 0912

Kierunek studiów: 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:

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.edu.pl

Uwagi dodatkowe: Istnieje

możliwość systematycznego

poszerzania wiedzy zdobytej

podczas obowiązkowych zajęć

poprzez uczestnictwo w

spotkaniach i pracach

naukowych Studenckiego 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/NMA_P7S_WG+++ , M/NMA_P7S_UW+++ ,
M/NMA_P7S_KR+

Symbole efektów kierunkowych:

C.W3.+ , C.W42.+ , B.W13.+ , C.W9.+ , K.4.+ ,
C.W41.+ , KA7_U01+ , C.W4.+ , K.1.+ , D.U8.+ ,
C.U3.+ , C.W6.+ , C.U4.+ , K.3.+ , E.U16.+ ,
C.U1.+ , C.U5.+ , C.W5.+ , D.U17.+ , K.7.+ ,
C.U2.+ , D.U6.+ , E.W37.+ , D.U15.+ , C.W2.+ ,
KA7_UK2+ , KA7_UK4+ , C.W8.+ , KA7_KR1+ ,
B.U10.+ , C.W1.+ , K.8.+ , C.W7.+

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 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. - 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

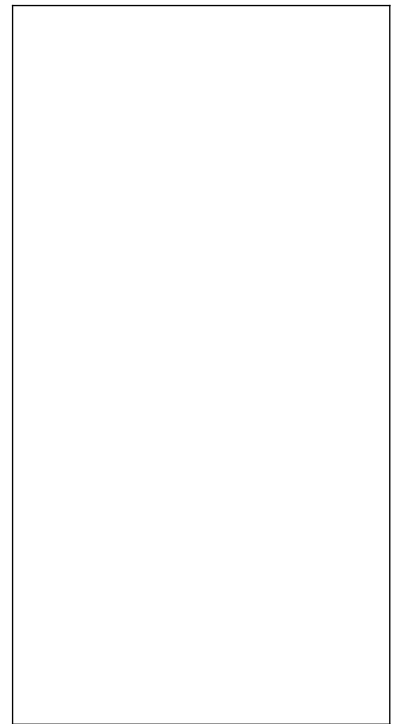
LITERATURA PODSTAWOWA:

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: 2025L

Genetyka kliniczna

Na przyznaną liczbę punktów ECTS składają się:

1. Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim:

- udział w: Wykład	None h
- udział w: Seminarium	None h
- udział w: Ćwiczenia	None h
- konsultacje	2.0 h
	OGÓŁEM: 2.0 h

2. Samodzielna praca studenta:

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

OGÓŁEM: 48.0 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	0.08 punktów ECTS
- w tym liczba punktów ECTS za godziny realizowane w formie samodzielnej pracy studenta	1.92 punktów ECTS