

SYLABUS**DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2024/2029**

Rok akademicki 2027/2028

1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE

Nazwa przedmiotu	Genetyka medyczna
Kod przedmiotu*	Gme
nazwa jednostki prowadzącej kierunek	Collegium Medicum, Wydział Medyczny, Uniwersytet Rzeszowski
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	Pracownia Diagnostyki Laboratoryjnej i Epigenetyki Klinicznej
Kierunek studiów	Analityka medyczna
Poziom studiów	Jednolite magisterskie
Profil	Praktyczny
Forma studiów	Studia stacjonarne
Rok i semestr/y studiów	IV rok, 8 semestr
Rodzaj przedmiotu	Obowiązkowy
Język wykładowy	Polski
Koordynator	Dr Marek Cieśla
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	prof. dr hab. Izabela Zawlik dr n. med. Marek Cieśla dr n. med. Aleksander Myszka dr n. med. Andrzej Jasiewicz

* -opcjonalnie, zgodnie z ustaleniami w Jednostce

1.1. Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS

Semestr (nr)	Wykł.	Ćw.	Konw.	Lab.	Sem.	ZP	Prakt.	Inne (jakie?)	Liczba pkt. ECTS
8	30			60	20				8

1.2. Sposób realizacji zajęć☒ zajęcia w formie tradycyjnej☐ zajęcia realizowane z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość**1.3 Forma zaliczenia przedmiotu (z toku): egzamin.****2. WYMAGANIA WSTĘPNE**

3. CELE, EFEKTY UCZENIA SIĘ, TREŚCI PROGRAMOWE I STOSOWANE METODY DYDAKTYCZNE

3.1 Cele przedmiotu

C ₁	Zapoznanie studentów z podstawami genetyki medycznej i elementami poradnictwa genetycznego.
C ₂	Opanowanie przez studenta umiejętności wykonywania podstawowych testów genetycznych oraz umiejętności ich interpretacji.

3.2 Efekty uczenia się dla przedmiotu

EK (efekt uczenia się)	Treść efektu uczenia się zdefiniowanego dla przedmiotu	Odniesienie do efektów kierunkowych ¹
EK_01	Zna zasady i zastosowanie technik biologii molekularnej oraz technik cytogenetyki klasycznej i cytogenetyki molekularnej;	E.W8.
EK_02	Zna podstawy genetyki klasycznej, populacyjnej i molekularnej;	E.W10.
EK_03	Zna mechanizmy zaburzeń genetycznych u człowieka;	E.W11.
EK_04	Zna wskazania oraz metody laboratoryjne używane do genetycznej diagnostyki niepełnosprawności intelektualnej, dysmorfii, zaburzeń rozwoju, zaburzeń cielesno-płciowych, niepowodzeń rozrodu, predyspozycji do nowotworów oraz genetycznej diagnostyki prenatalnej;	E.W12.
EK_05	Zna podstawy genetyczne różnych chorób oraz genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności;	E.W13.
EK_06	Zna podstawy metody zapłodnienia pozaustrojowego (in vitro) i genetycznej diagnostyki preimplantacyjnej.	E.W31
EK_07	Zna nowe osiągnięcia medycyny laboratoryjnej.	E.W32
EK_08	Potrafi posługiwać się technikami biologii molekularnej oraz technikami cytogenetyki klasycznej i molekularnej, a także zinterpretować uzyskane wyniki;	E.U12.
EK_09	Potrafi korzystać z genetycznych baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi;	E.U13.
EK_10	Potrafi oszacować ryzyko ujawnienia się chorób o podłożu genetycznym u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych oraz ocenić ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi;	E.U15.

¹ W przypadku ścieżki kształcenia prowadzącej do uzyskania kwalifikacji nauczycielskich uwzględnić również efekty uczenia się ze standardów kształcenia przygotowującego do wykonywania zawodu nauczyciela.

EK_11	Potrafi interpretować wyniki badań genetycznych: molekularnych i cytogenetycznych oraz zapisać je, używając obowiązującej międzynarodowej nomenklatury;	E.U16.
EK_12	Potrafi ustalić algorytm diagnostyczny i zaproponować badania genetyczne dla pacjentów poradni genetycznej.	E.U17.
EK_13	Potrafi oceniać wartość diagnostyczną badań i ich przydatność w procesie diagnostycznym.	E.U19
EK_14	Potrafi przeprowadzać krytyczną analizę informacji zawartych w publikacjach naukowych dotyczących zagadnień medycyny laboratoryjnej.	E.U27
EK_15	Student jest gotowy do pracy w zespole, przyjmując w nim różne role, ustalając priorytety, dbając o bezpieczeństwo własne, współpracowników i otoczenia;	K.K2
EK_16	Student jest gotowy do wdrażania zasad koleżeństwa zawodowego i współpracy w zespole specjalistów, w tym z przedstawicielami innych zawodów medycznych, także w środowisku wielokulturowym i wielonarodowościowym;	K.K3
EK_17	Student jest gotowy do identyfikacji i rozstrzygania dylematów związanych z wykonywaniem zawodu diagnosty laboratoryjnego w oparciu o zasady etyczne oraz formułowania opinii dotyczących różnych aspektów działalności zawodowej;	K.K4
EK_18	Student jest gotowy do przestrzegania tajemnicy zawodowej i praw pacjenta;	K.K5

3.3 Treści programowe

A. Problematyka wykładu

Treści merytoryczne
Największe odkrycia w historii genetyki.
Genom człowieka, kariotyp, struktura chromosomu, gen, allel.
Proces ekspresji genów. Regulacja ekspresji genów.
Mechanizmy dziedziczenia chorób człowieka, dziedziczenie autosomalnie dominujące i recesywne, dziedziczenie sprzężone z płcią dominujące i recesywne, dziedziczenie wieloczynnikowe.
Choroby uwarunkowane aberracjami chromosomowymi i zaburzeniami epigenetycznymi.
Zastosowania i ograniczenia klasycznych metod badań cytogenetycznych
Znaczenie metod cytogenetyki molekularnej w badaniu genetycznym.
Najczęstsze choroby uwarunkowane mutacjami genowymi, choroby kompleksowe, choroby mitochondrialne.
Możliwości i ograniczenia wykorzystania nowoczesnych technik molekularnych w diagnostyce genetycznej.
Podstawy genetyki populacyjnej. Obliczanie ryzyka genetycznego.
Podłoże genetyczne nowotworów -predispozycje genetyczne i zmiany somatyczne.
Genetycznie uwarunkowana zmienność osobnicza – farmakogenetyka i nutrigenetyka.
Prawne i etyczne aspekty genetyki.

B. Problematyka ćwiczeń audytoryjnych, konwersatoryjnych, laboratoryjnych, zajęć praktycznych

Treści merytoryczne seminariów (20h).
1. Klasyczne prawa dziedziczenia. Typy dziedziczenia niemendlowskie. Przykłady chorób dziedzicznych 2. Poradnictwo genetyczne zasady ogólne. Rodowody 3. Dymorfologia w przykładowych jednostkach chorobowych. 4. Badania przesiewowe noworodków. 5. Genetyczne podstawy chorób nowotworowych: zespołów dziedzicznych predyspozycji do nowotworów i nowotworów sporadycznych. Badania genetyczne w diagnostyce nowotworów i ich interpretacja. Zasady zapisywania raportów badań genetycznych w diagnostyce chorób nowotworowych. 6. Zespoły dziedzicznych predyspozycji do nowotworów – omówienie na wybranych przykładach np. siatkówczak, dziedziczny niepolipowaty rak jelita grubego HNPCC/Zespół Lyncha, rodzinna polipowatość jelita grubego (FAP), zespół Li-Fraumeni, zespół dziedzicznego raka piersi i jajnika (HBOC) 7. Molekularne markery diagnostyczne, predykcyjne i rokownicze w nowotworach sporadycznych. Terapia personalizowana w nowotworach sporadycznych – omówienie na wybranych przykładach np. rak jajnika, rak jelita grubego, rak płuca i czerniak. 8. Epigenetyczne mechanizmy regulacji ekspresji genów
Treści merytoryczne ćwiczeń laboratoryjnych (60h):
1. Zasady pracy w laboratorium cytogenetycznym. Zakładanie hodowli, metody kończenia hodowli, uzyskiwanie preparatów i barwienia.
2. Zasady analizy chromosomów i wydawania wyników, sporządzanie kariogramów. Samodzielne układanie kariogramów i analiza aberracji.
3. Technika FISH zastosowanie diagnostyczne
4. Technika MLPA -zastosowanie diagnostyczne
5. Techniki analizy genomu, technika mikromacierzy.
6. Genetyczne bazy danych – od próbki DNA do wyniku badania genetycznego.
7. Rozpoznawanie typów dziedziczenia-klasyczne i nieklasyczne. Krzyżówki genetyczne
8. Kreślenie rodowodów. Czytanie rodowodów.
9. Przykłady dysmorfii charakterystyczne dla poszczególnych jednostek. Atlas Smitha
10. Badania przesiewowe noworodków. Dostępne terapie genowe
11. Kalendarz dostępnych badań prenatalnych. Rola badań prenatalnych
12. Opisy typowych aberracji chromosomowych, aktualne zastosowanie technik klasycznej cytogenetyki w przykładach. Zespół PWS i Angelmana przykłady zaburzeń imprintingu
13. Onkogenetyka. Aktualne programy opieki nad rodzinami wysokiego ryzyka genetycznego. Techniki poszukiwania mutacji założycielskich
14. Hematoonkologia przykłady zastosowań technik diagnostyki molekularnej PBSZ, AML
15. Zaburzenia szlaków metabolicznych-choroby metaboliczne. Choroby rzadkie.
16. Niepełnosprawność intelektualna – uwarunkowana genetycznie w przykładach
17. Genetycznie uwarunkowane choroby mięśni
18. Genetycznie uwarunkowane choroby tkanki łącznej

3.4 Metody dydaktyczne

Wykład: wykład problemowy, wykład z prezentacją multimedialną

Laboratorium: wykonywanie doświadczeń, projektowanie doświadczeń, analiza tekstów z dyskusją, praca w grupach (rozwiązywanie zadań, dyskusja)

Seminaria: analiza tekstów z dyskusją, analiza przypadków klinicznych.

4. METODY I KRYTERIA OCENY

4.1 Sposoby weryfikacji efektów uczenia się

Symbol efektu	Metody oceny efektów uczenia się (np.: kolokwium, egzamin ustny, egzamin pisemny, projekt, sprawozdanie, obserwacja w trakcie zajęć)	Forma zajęć dydaktycznych (w, ćw, ...)
EK_01-13	KOLOKWIMUM PISEMNE, SPRAWOZDANIE Z ĆWICZEŃ, OBSERWACJA W TRAKCIE ZAJĘĆ, EGZAMIN.	LAB., SEM., W
EK_14-18	OBSERWACJE W TRAKCIE ZAJĘĆ, DYSKUSJA W TRAKCIE ZAJĘĆ,	LAB., SEM

4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

Pozytywna ocena kolokwiów częściowych, pozytywna ocena ze sprawozdań, 100% obecności na zajęciach. Przedmiot kończy się egzaminem pisemnym testowym. Kryteria oceniania: 5.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 93%-100% 4.5 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 85%-92% 4.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 77%-84% 3.5 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 69%-76% 3.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 60%-68% 2.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia poniżej 60% Ocenę pozytywną z przedmiotu można otrzymać wyłącznie pod warunkiem uzyskania pozytywnej oceny za każdy z ustanowionych efektów kształcenia.
--

5. CAŁKOWITY NAKŁAD PRACY STUDENTA POTRZEBNY DO OSIĄGNIĘCIA ZAŁOŻONYCH EFEKTÓW W GODZINACH ORAZ PUNKTACH ECTS

Forma aktywności	Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności
Godziny z harmonogramu studiów	110
Inne z udziałem nauczyciela akademickiego (udział w konsultacjach, egzaminie)	10
Godziny niekontaktowe – praca własna	80

studenta (przygotowanie do zajęć, egzaminu, napisanie referatu itp.)	
SUMA GODZIN	200
SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS	8

** Należy uwzględnić, że 1 pkt ECTS odpowiada 25-30 godzin całkowitego nakładu pracy studenta.*

6. PRAKTYKI ZAWODOWE W RAMACH PRZEDMIOTU

wymiar godzinowy	Nie dotyczy
zasady i formy odbywania praktyk	

7. LITERATURA

Literatura podstawowa:

1. Genetyka medyczna i molekularna. Red. nauk. Jerzy Bal. Wydawnictwo Naukowe PWN. 2017 i nowsze
2. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej, Redakcja: Jerzy Bal, Wydawca: Wydawnictwo Naukowe PWN, 2016

Literatura uzupełniająca:

1. Tobias ES, Connor M, Ferguson-Smith M. przekład pod red. A. Latos-Bieleńskiej, Genetyka Medyczna PZWL, 2014.
2. Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., White R.L., red. wyd. pol. Bogdan Kałużewski, Genetyka medyczna. Wyd. II. 2018
3. Brown TA. Genomy Wydawnictwo: PWN, 2018.
4. A. Lewandowska Ronnegren. Techniki laboratoryjne w biologii molekularnej. Wyd. MedPharm Polska 2018

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej