

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	Kolegium Nauk Medycznych, Uniwersytet Rzeszowski
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	Kolegium Nauk Medycznych, Uniwersytet Rzeszowski
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
Koordinator	
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	

* -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**

ZNAJOMOŚĆ OGÓLNYCH ZASAD DZIEDZICZENIA, BUDOWY DNA, UKOŃCZENIE ZAJĘĆ Z BIOLOGII MEDYCZNEJ I DIAGNOSTYKI MOLEKULARNEJ.

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.
EK_11	Potrafi interpretować wyniki badań genetycznych: molekularnych i cytogenetycznych oraz zapisać je, używając obowiązującej międzynarodowej nomenklatury;	E.U16.

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

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
Genom człowieka – kariotyp, struktura chromosomu, aberracje chromosomowe, gen, allel, proces ekspresji genów.
Podstawy genetyki klasycznej i populacyjnej. Zaburzenia genetyczne u człowieka (mechanizmy).
Metody badań cytogenetycznych.
Genetyka molekularna – podstawy technik biologii molekularnej.
Choroby uwarunkowane genetycznie cz. 1
Choroby uwarunkowane genetycznie cz. 2
Podłoże genetyczne nowotworów.
Poradnictwo genetyczne. Diagnostyka prenatalna i niepowodzenia rozrodu, podstawy metody zapłodnienia in vitro i genetycznej diagnostyki preimplantacyjnej.
Poradnictwo genetyczne w wybranych chorobach o podłożu genetycznym (niepełnosprawność intelektualna, dysmorfia, zaburzenia cielesno-płciowe).
Poradnictwo genetyczne – zastosowanie kliniczne, analiza rodowodów

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

Treści merytoryczne seminariów (20h).
Genom człowieka. Nowoczesne metody molekularne stosowane w diagnostyce schorzeń genetycznych: porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy (array CGH): metodologia, zastosowania kliniczne, interpretacja wyników, test MLPA, sekwencjonowanie

następnej generacji - NGS (Next-Generation Sequencing); sekwencjonowanie całoksomowe – WES (Whole Exome Sequencing).

Genetyczne uwarunkowania zaburzeń ze spektrum autyzmu, schorzeń neurodegeneracyjnych, niepełnosprawności intelektualnej. Nieinwazyjna prenatalna diagnostyka molekularna – NIPT.

Schorzenia mitochondrialne. Nutrigenetyka. Podłoże genetyczne i diagnostyka, neurofibromatozy, rdzeniowego zaniku mięśni, kruchego chromosomu X.

Dystrofia Duchenna/Beckera. Zespoły mikrodelecji/mikroduplikacji (schorzenia genomowe) – diagnostyka, przykłady zespołów.

Pojęcie disomii jednorodzicielskiej mechanizmy powstawania, metody identyfikacji; rodzicielskie piętnowanie genomowe. Zespoły Pradera-Willego i Angelmana,. Zespoły niestabilności chromosomowej: podłoże genetyczne i diagnostyka. Nowotwory dziedziczne- najczęściej występujące zespoły rodzinnych predyspozycji do nowotworów: charakterystyka, badania molekularne. Terapia genowa. Diagnostyka molekularna chorób infekcyjnych - Real Time PCR. Immunogenetyka. Identyfikacja i mapowanie genów.

Treści merytoryczne ćwiczeń laboratoryjnych (60h):

Zasady pracy w laboratorium cytogenetycznym. Zakładanie hodowli, metody kończenia hodowli, uzyskiwanie preparatów i barwienia.

Zasady analizy chromosomów i wydawania wyników, sporządzanie kariogramów. Samodzielne układanie kariogramów i analiza aberracji.

Technika FISH, analiza mikroskopowa.

Genetyczne bazy danych – od próbki DNA do wyniku badania genetycznego. Cz 1.

Nomenklatura zmian na poziomie molekularnym, zapis mutacji genowych.

Nowoczesne techniki analizy genomu- sekwencjonowanie nowej generacji, technika mikromacierzy.

Metody izolacji DNA/RNA. Reakcja PCR.

Genotypowanie molekularne na przykładzie zmiany nukleotydowej – sekwencjonowanie metodą Sanger z użyciem dideoksynukleotydów znakowanych fluorescencyjnie - Cz 1.

Genotypowanie molekularne na przykładzie choroby monogenowej – analiza qPCR.

Analiza i interpretacja uzyskanych wyników przeprowadzonych analiz.

Poradnictwo genetyczne. Analiza rodowodów.

Algorytmy diagnostyczne w badaniach genetycznych – analiza przypadków.

Aberracje chromosomowe autosomów i chromosomów płci.

Podział schorzeń uwarunkowanych genetycznie w zależności od mechanizmu ich powstawania: monogenowe, poligenowe, chromosomowe, zespoły genów sąsiedzkich, mitochondrialne, schorzenia komórki somatycznej (nowotwory), wieloczynnikowe.

3.4 Metody dydaktyczne

Wykład: wykład problemowy, wykład z prezentacją multimedialną, metody kształcenia na odległość

Ćwiczenia: analiza tekstów z dyskusją, metoda projektów (projekt badawczy, wdrożeniowy, praktyczny), praca w grupach (rozwiązywanie zadań, dyskusja), gry dydaktyczne, metody kształcenia na odległość

Laboratorium: wykonywanie doświadczeń, projektowanie doświadczeń

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,	Forma zajęć dydaktycznych
---------------	--	------------------------------

	projekt, sprawozdanie, obserwacja w trakcie zajęć	(w, ćw, ...)
EK_01-13	KOŁOKWIUM PISEMNE, SPRAWOZDANIE Z ĆWICZEŃ, OBSERWACJA W TRAKCIE ZAJĘĆ, EGZAMIN.	Ćw., SEM., W
EK_14-18	OBSERWACJE W TRAKCIE ZAJĘĆ, DYSKUSJA W TRAKCIE ZAJĘĆ,	Ćw., SEM

4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

Pozytywna ocena z kolokwium końcowego i kolokwium częściowych, pozytywna ocena 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 studenta (przygotowanie do zajęć, egzaminu, napisanie referatu itp.)	80
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: Bal J: Biologia molekularna w medycynie, elementy genetyki klinicznej, PWN 2013 Tobias E, Connor M, Ferguson-Smith M. Genetyka medyczna. PZWL 2013 Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Genetyka medyczna. Elsevier Urban & Partner Wrocław 2020
Literatura uzupełniająca: Drewa G, Ferenc T: Genetyka medyczna, ELSEVIER, Urban&Partner, Wrocław 2013

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej