**SYLABUS**

**DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA *2022/2028***

**1.1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE/MODULE**

| | |
|---|---|
| Nazwa przedmiotu | **Genetyka kliniczna** |
| Kod przedmiotu* | **GenK/C** |
| Nazwa jednostki prowadzącej kierunek | **Kolegium Nauk Medycznych, Uniwersytet Rzeszowski** |
| Nazwa jednostki realizującej przedmiot | **Kolegium Nauk Medycznych, Uniwersytet Rzeszowski** |
| Kierunek studiów | **Lekarski** |
| Poziom studiów | **Jednolite studia magisterskie** |
| Profil | **Ogólnoakademicki** |
| Forma studiów | **Stacjonarne/niestacjonarne** |
| Rok i semestr/y studiów | **III rok, 6 semestr** |
| Rodzaj przedmiotu | **Obowiązkowy** |
| Język wykładowy | **Polski** |
| Koordynator | **dr n. med. Antoni Pyrkosz** |
| Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących | **dr n. med. Antoni Pyrkosz**<br>**lek. Mariusz Jasiewicz** |

*** -***opcjonalnie*, *zgodnie z ustaleniami w Jednostce*

**1.2.Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS**

| Semestr (nr) | Wykł. | Ćw. | Konw. | Lab. | Sem. | ZP | Prakt. | Inne (jakie?) | **Liczba pkt. ECTS** |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 6 | 15 | 15 | - | - | - | - | - | - | 2 |

**1.3. Sposób realizacji zajęć**

**x zajęcia w formie tradycyjnej**

☐ zajęcia realizowane z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość

**1.4. Forma zaliczenia przedmiotu/ modułu** ( z toku) *( **egzamin,*** zaliczenie z oceną*, zaliczenie bez oceny*)

**2.WYMAGANIA WSTĘPNE**

| |
|---|
| Wiedza z zakresu anatomii, biochemii, fizjologii i patofizjologii. |

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

### *3.1.* Cele przedmiotu/modułu

| | |
|---|---|
| C1 | Przekazanie wiedzy z zakresu podstaw genetyki klinicznej oraz technik biologii molekularnej i ich zastosowanie |
| C2 | Diagnostyka chorób genetycznych. Znaczenie konsultacji i badań genetycznych w najczęstszych schorzeniach uwarunkowanych genetycznie |

### 3.2 EFEKTY UCZENIA SIĘ DLA PRZEDMIOTU/ MODUŁU ( *WYPEŁNIA KOORDYNATOR*)

| **EK** ( efekt uczenia się) | Treść efektu uczenia się zdefiniowanego dla przedmiotu (modułu) | Odniesienie do efektów kierunkowych **(KEK)** |
|---|---|---|
| EK_01 | opisuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów onkogenezy | C.W7 |
| EK_02 | zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe | C.W9 |
| EK_03 | określa korzyści i zagrożenia wynikające z obecności w ekosystemie organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO) | C.W10 |
| EK_04 | zna i rozumie przyczyny, objawy, zasady diagnozowania i postępowania terapeutycznego w najczęstszych chorobach dziedzicznych | E.W35 |
| EK_05 | zna podstawowe kierunki rozwoju terapii, w szczególności możliwości terapii komórkowej, terapii genowej i celowanej w określonych chorobach | C.W42 |
| EK_06 | identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych | C.U2 |
| EK_07 | potrafi podjąć decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych | C.U3 |
| EK_08 | wykonuje pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób | C.U4 |
| EK_09 | szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych | C.U5 |

### 3.3 TREŚCI PROGRAMOWE (*wypełnia koordynator)*

A. Problematyka wykładu

| Treści merytoryczne |
|---|
| **1.** Przypomnienie podstaw dotyczących informacji genetycznej/dziedzicznej oraz sposobów dziedziczenia – |

| |
|---|
| dziedziczenie wg klasycznych praw oraz atypowe formy dziedziczenia |
| **2.** Kliniczne podstawy diagnostyki genetycznej – wywiad genetyczny, fenotyp morfologiczny - ocena dysmorfologiczna, diagnostyka obrazowa, biochemiczna, cytogenetyczna, cytogenetyczno-molekularna, testy genetyczne |
| **3.** Genetyka rozwoju i wrodzone wady rozwojowe – ich uwarunkowanie |
| **4.** Medycyna spersonalizowana – podstawy farmakogenetyki i strategie terapii medycznych |
| **5.** Immunogenetyka i onkogenetyka |
| **6.** Opóźnienie w rozwoju, zaburzenia poznawcze, emocji i ekspresji emocji, motywacji oraz myślenia; neurogenetyka – wybrane zagadnienia |
| **7.** Choroby sieroce – na podstawie wrodzonych wad metabolizmu |
| **8.** Genetyka kliniczna w różnych specjalnościach medycznych oraz podstawy poradnictwa genetycznego |

B. Problematyka ćwiczeń

| Treści merytoryczne |
|---|
| 1. Wstęp – elementy badania podmiotowego – „wywiad genetyczny”. |
| 2. Wstęp – podstawy badania fizykalnego-przedmiotowego. Prawidłowy rozwój osobniczy. Cechy prawidłowe a nieprawidłowe –wprowadzenie do diagnostyki dysmorfologicznej. |
| 3. Profesjonalne internetowe bazy danych - Online Mendelian Inheritance in Man [OMIM]; The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease [OMMBIB]; Orohanet; NEUROMUSCULAR DISEASE CENTER; Retinal Information Network [RetNet]; inne) i dedykowane – specjalistyczne bazy danych służące do oceny dysmorfologicznej, neurogenetycznej (LMD – London Medical Databases: LDDB - London Dysmorphology Database, London Dysmorphology Database, |

| |
|---|
| London Neurogenetics Database & Dysmorphology Photo Library on CD-ROM, GENEEYE - The London Ophthalmic Genetics Database; POSSUM - Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations , SYNDROC); FACE2GENE i inne; „atlasy genetyczne". Jak w praktyce korzystać z tych danych. |
| 4. Charakterystyczne cechy kliniczne występujące u osób z niezrównoważonymi aberracjami chromosomowymi - dotyczące zaburzeń ilościowych i strukturalnych chromosomów, rozpoznawanych z użyciem technik cytogenetyki klasycznej. |
| 5. Charakterystyczne cechy kliniczne występujące u osób z zaburzeniami „genów przyległych". Charakterystyczne cechy kliniczne w wybranych przypadkach zaburzeń epigenetycznych. |
| 6. Podstawowe cechy kliniczne i diagnostyka w wybranych zaburzeniach jednogenowych - o autosomalnym dominującym charakterze. |
| 7. Podstawowe cechy kliniczne i diagnostyka w wybranych zaburzeniach jednogenowych - o autosomalnym recesywnym charakterze. |
| 8. Podstawowe cechy kliniczne i diagnostyka w wybranych zaburzeniach jednogenowych sprzężonych z gonosomami. |
| 9. Genetyka kliniczna w „Ginekologii i Położnictwie", „Andrologii", „Seksuologii". Genetyczne aspekty niepowodzeń ciążowych i niepłodności pierwotnej - problemy związane z rozrodczością - niepłodność męska, żeńska, nawracające poronienia i martwe porody; zaburzenia rozwoju płci (*disorders of sex development* – DSD); *sex* a *gender*, transseksualizm – transgenderyzm, homoseksualizm. |
| 10. Genetyka kliniczna w „Perinatologii", „Neonatalogii", „Pediatrii". Biologia rozwoju - wrodzone wady rozwojowe – etiologia, postępowanie diagnostyczne na wybranych przykładach. |
| 11. Genetyka kliniczna w „Pediatrii Metabolicznej", „Biochemii Klinicznej" i „Endokrynologii". Wybrane zaburzenia metaboliczne i endokrynologiczne - podstawowe stany |

| |
|---|
| kliniczne, ze szczególnym zwróceniem uwagi na "stany nagłe". |
| 12. Genetyka kliniczna w „Neurologii", „Psychiatrii". Wybrane stany neurologiczne i zaburzeń psychicznych - ich uwarunkowanie, diagnostyka. |
| 13. Genetyka kliniczna w „Onkologii". „Nowotwory dziedziczne" - postępowanie - profilaktyka, diagnostyka, terapia celowana. |
| 14. Genetyka Kliniczna w różnych dyscyplinach/specjalizacjach medycznych, w „Praktyce Lekarza Rodzinnego". Predyspozycje genetyczne i wpływ czynników środowiskowych, w tym trybu życia, w schorzeniach osób dorosłych, na przykładzie najczęściej występujących chorób „kompleksowych" – „cywilizacyjnych". |
| 15. Poradnictwo genetyczne i diagnostyka prenatalna - wybrane przykłady, wskazania do diagnostyki prenatalnej. Dylematy etyczne związane z genetyką kliniczną. |

## 3.4 **METODY DYDAKTYCZNE**

**Wykłady -** *wykład problemowy/wykład z prezentacją multimedialną*
**Ćwiczenia -** *praca w grupach/rozwiązywanie zadań/ dyskusja/omawianie przypadków klinicznych*
**Praca własna studenta:** praca z książką

## 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 | zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium | W, ĆW |
| EK_ 02 | zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium | W, ĆW |
| EK_03 | zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium | W, ĆW |
| EK_04 | zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium | W, ĆW |
| EK_05 | zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium | W, ĆW |
| EK_06 | zaliczenie końcowe pisemne | W |
| EK_07 | kolokwium | ĆW |
| EK_08 | zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium | W, ĆW |
| EK_09 | zaliczenie końcowe pisemne, kolokwium | W, ĆW |

4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

Informacje dotyczące zasad realizacji przedmiotu zawarte są w Regulaminie zajęć klinicznych, z którym każdy student ma obowiązek zapoznać się przed rozpoczęciem zajęć.

**Wykłady**

Warunkiem przystąpienia do zaliczenie końcowego pisemnego jest uzyskanie pozytywnej oceny z ćwiczeń.

Kryteria oceny:

**Ocena wiedzy (EK_01-EK_05):**

5.0 – wykazuje znajomość każdej z treści kształcenia na poziomie 93%-100%
4.5 – wykazuje znajomość każdej z treści kształcenia na poziomie 85%-92%
4.0 – wykazuje znajomość każdej z treści kształcenia na poziomie 77%-84%
3.5 – wykazuje znajomość każdej z treści kształcenia na poziomie 69%-76%
3.0 – wykazuje znajomość każdej z treści kształcenia na poziomie 61%-68%
2.0 – wykazuje znajomość każdej z treści kształcenia poniżej 60%

**Ćwiczenia:**

- zaliczenie pisemne
- obserwacja pracy studenta
- ocena aktywności studenta w czasie zajęć
- dyskusja w czasie zajęć

**Ocena umiejętności (EK_06-EK_09):**

5.0 – student aktywnie uczestniczy w zajęciach, jest dobrze przygotowany, w bardzo dobrym stopniu zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki, analizuje krzyżówki

genetyczne, prawidłowo identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych

4.5 – student aktywnie uczestniczy w zajęciach,

w dobrym stopniu zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki, analizuje krzyżówki genetyczne, prawidłowo identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych

4.0 – student aktywnie uczestniczy w zajęciach, jest poprawiany, w dobrym stopniu zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki, analizuje krzyżówki genetyczne, identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych niekiedy popełniając błędy

3.5 – student uczestniczy w zajęciach, jego zakres przygotowania nie pozwala na całościowe przedstawienie omawianego problemu, w dostatecznym stopniu zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki, analizuje krzyżówki genetyczne, identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych popełniając błędy

3.0 – student uczestniczy w zajęciach, w dostatecznym stopniu zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki, analizuje krzyżówki genetyczne, identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych często popełniając błędy

2.0 – student biernie uczestniczy w zajęciach, nie opanował w dostatecznym stopniu podstawowych pojęć z zakresu genetyki, analizuje krzyżówki genetyczne często popełniając błędy, nieprawidłowy identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych

**5. Całkowity nakład pracy studenta potrzebny do osiągnięcia założonych efektów w godzinach oraz punktach ECTS**

| Forma aktywności | Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności |
|---|---|
| Godziny kontaktowe wynikające planu z studiów | 30 |
| Inne z udziałem nauczyciela (udział w konsultacjach, egzaminie) | 3 |
| Godziny niekontaktowe – praca własna studenta (przygotowanie do zajęć, egzaminu, napisanie referatu itp.) | 25 |
| SUMA GODZIN | 58 |
| **SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS** | 2 |

**6. PRAKTYKI ZAWODOWE W RAMACH PRZEDMIOTU/ MODUŁU**

| | |
|---|---|
| wymiar godzinowy | - |

| | |
|---|---|
| zasady i formy odbywania praktyk | - |

## 7. LITERATURA

Literatura podstawowa:

1. Genetyka Medyczna – Tobias ES, Connor M., Ferguson-Smith M. przekład pod red. A. Latos-Bieleńskiej PZWL Warszawa 2013.

2. Genetyka medyczna - Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., White R.L.: Wyd. II, red. wyd. pol. Bogdan Kałużewski, 2018.

3. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Bruce R. Korf. PWN Warszawa 2003. Przekład pod redakcją A Pawlaka.

Literatura uzupełniająca:

1. Onkogenetyka - teoria i praktyka kliniczna. A. Stembalska, K. Pesz, M.M. Sąsiadek, UM Wrocław Wydawnictwo Wrocław 2015

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej