

**AKADEMIA NAUK STOSOWANYCH**  
**IM. KSIĘCIA MIESZKA I W POZNANIU**

**WYDZIAŁ NAUK MEDYCZNYCH**  
**KIERUNEK LEKARSKI**  
**JEDNOLITE STUDIA MAGISTERSKIE**  
**PROFIL OGÓLNOAKADEMICKI**

**SZCZEGÓŁOWY PROGRAM ZAJĘĆ**

**Informacje ogólne**

Nazwa zajęć:		<b>GENETYKA</b>							
<b>1. Kod zajęć: L_II-3/4_10</b>		<b>2. Liczba punktów ECTS: 6</b>							
<b>3. Kierunek:</b>	<b>Lekarski</b>	<b>6. Liczba godzin:</b>							
		ogółem	wykłady	e-learning	ćwiczenia	konwersatoria	Praktyczne nauczanie kliniczne	Praktyki zawodowe	
<b>4. Rok studiów</b>	<b>II</b>	<b>7. Zajęcia stacjonarne:</b>		<b>80</b>	<b>20</b>		<b>40</b>	<b>20</b>	
<b>5. Semestr:</b>	<b>III/IV</b>	<b>8. Poziom studiów:</b>		<b>JEDNOLITE MAGISTERSKIEJ</b>					
<b>Koordynator przedmiotu i osoby prowadzące zajęcia:</b> dr n. biol. Michał Piechota dr n. biol. Małgorzata Kalak Prof. Michał Witt									
<b>9. Forma zaliczenia:</b>	<b>Zaliczenie z oceną</b>	<b>10. Język wykładowy:</b>			polski				

**Informacje szczegółowe**

<b>1. Cele kształcenia 5 – 10 (intencje wykładowcy):</b>	
<b>C1.</b>	Omówienie podstawowych mechanizmów dziedziczenia, etiologii i modyfikacji fenotypowych (wraz z elementami dysmorfologii) wybranych schorzeń uwarunkowanych genetycznie w celu rozpoznawania klinicznego zespołów chorobowych uwarunkowanych genetycznie.
<b>C2.</b>	Poznanie celów, zasad i etapów poradnictwa genetycznego oraz psychologicznych uwarunkowań wystąpienia zespołu kryzysowego rodziców dzieci z zespołami genetycznymi w związku z uzyskiwaną informacją diagnozy genetycznej uwarunkowań zaburzeń u dziecka oraz sposobów radzenia z tym problemem w relacji lekarz-pacjent.

C3.	Omówienie podstaw analizy segregacyjnej rodowodów i sposobów dziedziczenia schorzeń genetycznych, zasad oszacowania wielkości prawdopodobieństwa urodzenia dziecka z wadami rozwojowymi oraz ryzyka genetycznego różnych patologii ciąży.
C4.	Poznanie zasad niedyrektywnej porady z uwzględnieniem autonomicznych wyborów rodziców w zakresie decyzji prokreacyjnych, możliwości diagnostyki prenatalnej danego schorzenia i innych opcji postępowania z uwzględnieniem wielokulturowości rodzin objętych poradnictwem genetycznym;
C5.	Omówienie podstaw diagnostyki cytogenetycznej i molekularnej zespołów genetycznych weryfikujące diagnozę kliniczną;
C6.	Poznanie zasad pobierania i zabezpieczania materiału biologicznego do badań genetycznych oraz sporządzania dokumentacji w tym fotograficznej fenotypu badanych osób.

## 2. Wymagania wstępne:

Wiedza, umiejętności i kompetencje uzyskane w ramach I roku studiów.

## 3. Efekty uczenia się wybrane dla zajęć:

### *W zakresie wiedzy*

Symbol efektu uczenia się	Symbol przedmiotowego efektu kształcenia	Opis zmodyfikowanego dla zajęć założonego efektu uczenia się ( <i>Po zakończeniu zajęć dla potwierdzenia osiągnięcia efektów uczenia się słuchacz:</i> )	Sposób weryfikacji efektu	Symbol postawionego celu/ów
C.W1.	L_10-II_C.W1.	Zna i rozumie podstawowe pojęcia z zakresu genetyki;	Metody podsumowujące: - zaliczenie pisemne – test  Metody formujące: - obserwacja pracy studenta - ocena aktywności studenta w czasie zajęć - dyskusja w czasie zajęć - zaliczenia wstępne	C1, C2, C3, C4, C5, C6
C.W2.	L_10-II_C.W2.	Zna i rozumie zjawiska sprzężenia i współdziałania genów;		C1, C2, C3, C4, C5, C6
C.W3.	L_10-II_C.W3.	Zna i rozumie prawidłowy kariotyp człowieka i różne typy determinacji płci;		C1, C2, C3, C4, C5, C6
C.W4.	L_10-II_C.W4.	Zna i rozumie budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy;		C1, C2, C3, C4, C5, C6
C.W5.	L_10-II_C.W5.	Zna i rozumie zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej;		C1, C2, C3, C4, C5, C6

<b>C.W6.</b>	<b>L_10-II_C.W6.</b>	Zna i rozumie uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh;	C1, C2, C3, C4, C5, C6
<b>C.W7.</b>	<b>L_10-II_C.W7.</b>	Zna i rozumie aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenezy i nowotworów;	C1, C2, C3, C4, C5, C6
<b>C.W8.</b>	<b>L_10-II_C.W8.</b>	Zna i rozumie czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji;	C1, C2, C3, C4, C5, C6
<b>C.W9.</b>	<b>L_10-II_C.W9.</b>	Zna i rozumie podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe;	C1, C2, C3, C4, C5, C6
<b>C.W41.</b>	<b>L_10-II_C.W41.</b>	Zna i rozumie wskazania do badań genetycznych przeprowadzanych w celu indywidualizacji farmakoterapii;	C1, C2, C3, C4, C5, C6

***W zakresie umiejętności***

<b>Symbol efektu uczenia się</b>	<b>Symbol przedmiotowego efektu kształcenia</b>	<b>Opis zmodyfikowanego dla zajęć założonego efektu uczenia się</b>	<b>Sposób weryfikacji efektu</b>	<b>Symbol postawionego celu/ów</b>
<b>C.U1.</b>	<b>L_10-II_C.U1.</b>	Potrafi analizować krzyżówki genetyczne cech chorób człowieka, a także oceniać ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi;	Metody podsumowujące: - realizacja określonego zadania	C1, C2, C3, C4, C5, C6
<b>C.U2.</b>	<b>L_10-II_C.U2.</b>	Potrafi identyfikować wskazania do wykonania badań prenatalnych;		C1, C2, C3, C4, C5, C6
<b>C.U3.</b>	<b>L_10-II_C.U3.</b>	Potrafi podejmować decyzje o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych;		C1, C2, C3, C4, C5, C6
<b>C.U4.</b>	<b>L_10-II_C.U4.</b>	Potrafi wykonywać pomiary morfometryczne, analizować morfogram i zapisywać kariotypy chorób;		C1, C2, C3, C4, C5, C6

<b>C.U5.</b>	<b>L_10-II_C.U5.</b>	Potrafi szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych;	C1, C2, C3, C4, C5, C6
<b>C.U6.</b>	<b>L_10-II_C.U6.</b>	Potrafi oceniać zagrożenia środowiskowe i posługiwać się podstawowymi metodami pozwalającymi na wykrycie obecności czynników szkodliwych (biologicznych i chemicznych) w biosferze;	C1, C2, C3, C4, C5, C6

**W zakresie kompetencji społecznych**

<b>Symbol efektu uczenia się</b>	<b>Symbol przedmiotowego efektu kształcenia</b>	<b>Opis zmodyfikowanego dla zajęć założonego efektu uczenia się</b>	<b>Sposób weryfikacji efektu</b>	<b>Symbol postawionego celu/ów</b>
<b>K.4.</b>	<b>L_10-II_K.4.</b>	Posiada świadomość własnych ograniczeń i umiejętność stałego dokształcania się.	Obserwacja, dyskusja	C1, C2, C3, C4, C5, C6

**4. Treści programowe:**

<b>Symbol treści programowych</b>	<b>Treści programowe</b>	<b>Odniesienie do efektów uczenia się</b>
<b>WYKŁADY</b>		
<b>T1</b>	Wartość poznawania genomu ludzkiego w praktyce medycznej. Podstawowe pojęcia genetyczne niezbędne w praktyce klinicznej lekarza pierwszego kontaktu z uwzględnieniem historii genetyki.	C.W1., C.W2., C.W3., C.W4., C.W5., C.W6., C.W7., C.W8., C.W9., C.W41., C.U1., C.U2., C.U5., C.U6., K4.
<b>T2</b>	Znaczenie społeczne postawienia diagnozy schorzenia uwarunkowanego genetycznie. Sposób i warunki informowania rodzin o diagnozie. Problem wtórnego upośledzenia umysłowego jako wynik zespołu kryzysowego u rodziców i braku wsparcia społecznego	
<b>T3</b>	Elementy porady genetycznej. Diagnoza kliniczna i fenotypowa (morfologiczna i behawioralna). Analiza rodowodowa. Prognoza genetyczna. Wielodyscyplinarność opieki nad pacjentem i jego rodziną.	

<b>T4</b>	Noworodek z patologią chromosomową. Diagnostyka kliniczna, genetyczna i wsparcie psychologiczne rodziców przeciwdziałające frustracji.	
<b>T5</b>	Zespół Downa – diagnoza kliniczna i cytogenetyczna, poradnictwo genetyczne, formy pomocy.	
<b>T6</b>	Dziecko jako pacjent przed i po urodzeniu. Opieka paliatywna dzieci z wadami rozwojowymi letalnymi.	
<b>T7</b>	Znaczenie kliniczne i prognostyczne nosicielstwa translokacji chromosomowych wzajemnych (problemy prokreacji i donoszenia ciąży w rodzinie).	
<b>T8</b>	Zaburzenia determinacji i różnicowania płci w praktyce klinicznej.	
<b>T9</b>	Schorzenia monogenowe. Zasady poradnictwa genetycznego.	
<b>T10</b>	Grupy wsparcia rodzin ze schorzeniami genetycznymi. Pojęcie normalizacji i integracji społecznej.	
<b>T11</b>	Zespół Pradera-Williegoi inne schorzenia uwarunkowane disomią jednorodzielską w praktyce genetyki klinicznej.	
<b>T12</b>	Problemy niepłodności, bezdzietności i utraty ciąży.	
<b>T13</b>	Schorzenia monogenowe związane z rozdziałem chromatyd siostrzanych na przykładzie z. Kornelia de Lange.	
<b>T14</b>	Zespoły z niestabilnością chromosomową.	
<b>T15</b>	Zespół Retta jako przykład schorzenia wywołanego brakiem białka transkrypcyjnego.	
<b>T16</b>	Dialog genów ze środowiskiem. Trudności w ustalaniu prognozy rozwoju umysłowego.	
<b>T17</b>	Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie. Psychologiczne aspekty poradnictwa genetycznego.	
<b>T18</b>	Schorzenia genetyczne z wrodzoną predyspozycją do nowotworów.	
<b>T19</b>	Schorzenia epigenetyczne i wieloczynnikowe.	
<b>T20</b>	Bioetyka w genetyce klinicznej.	
<b>ĆWICZENIA</b>		
<b>T21</b>	Sposoby opracowania porady genetycznej (diagnoza fenotypowa, genotypowa, ocena pokrewieństwa, analiza segregacyjna rodowodów).	C.W1., C.W2., C.W3., C.W4., C.W5., C.W6., C.W7., C.W8., C.W9., C.W41., C.U1., C.U2., C.U3., C.U4., C.U5., C.U6., K4.
<b>T22</b>	Podział schorzeń uwarunkowanych genetycznie w zależności od mechanizmu ich powstawania, przykłady i sposoby dziedziczenia	
<b>T23</b>	Fenotyp morfologiczny i wady rozwojowe jako element diagnozy klinicznej schorzenia uwarunkowanego genetycznie.	

<b>T24</b>	Zasady kierowania rodzin do poradni genetycznej.
<b>T25</b>	Postępowanie diagnostyczne w przypadku urodzenia dziecka z podejrzeniem schorzenia uwarunkowanego genetycznie.
<b>T26</b>	Psychologiczne problemy rodziców w związku z otrzymaniem diagnozy schorzenia uwarunkowanego genetycznie.
<b>T27</b>	Pojęcie fenotypu behawioralnego na przykładzie zespołu Retta, Pradera-Williego, Angellmana.
<b>T28</b>	Pobieranie i zabezpieczanie materiału biologicznego do badań cytogenetycznych. Metody uzyskiwania chromosomów.
<b>T29</b>	Ocena chromosomów za pomocą technik prążkowych i molekularnych. Kariotyp prawidłowy człowieka. Praktyczne układanie chromosomów prawidłowych w kariogramy.
<b>T30</b>	Międzynarodowy System Nomenklatury Cytogenetycznej (ISCN).
<b>T31</b>	Podstawy cytogenetyki molekularnej.
<b>T32</b>	Możliwości diagnostyczne w okresie prenatalnym, metody oceny wad rozwojowych <i>in utero</i> inwazyjne i nieinwazyjne oraz bezpieczeństwo uzyskiwania materiału do badań.
<b>T33</b>	Problemy etyczne poradnictwa genetycznego i diagnozy przedurodzeniowej.
<b>T34</b>	Analiza segregacyjna rodowodów i jej znaczenie w określaniu sposobów dziedziczenia. Określenie prawdopodobieństwa ponownego wystąpienia schorzenia w rodzinie i innych patologii.
<b>T35</b>	Praktyczne konstruowanie rodowodów.
<b>T36</b>	Zasady oceny fenotypu morfologicznego i kryteria determinacji i różnicowania płci. Identyfikacja cech dysmorficznych w bezpośrednim badaniu osób i na fotografiach części twarzowej głowy.
<b>T37</b>	Praktyczne przeprowadzanie oceny fenotypu morfologicznego u dzieci z wybranymi zespołami cech uwarunkowanych genetycznie.
<b>T38</b>	Konstruowanie karty informacyjnej do celów porady genetycznej.
<b>T39</b>	Zasady przekazywania rodzinom podstawowych informacji z genetyki medycznej do celów porady genetycznej.
<b>T40</b>	Diagnostyka laboratoryjna schorzeń genomowych a. zmiany chromosomowe - mikroskopowe

	- submikroskopowe b. zapis kariotypu z patologią chromosomową i interpretacja wg ISCN.
<b>T41</b>	Algorytm postępowania diagnostycznego w zespole Turnera. Znaczenie oceny procesu inaktywacji chromosomu X.
<b>T42</b>	Znaczenie diagnozy cytogenetycznej w prognozowaniu przebiegu i efektywności leczenia chorób rozrostowych układu krwiotwórczego.
<b>T43</b>	Praktyczne układanie kariogramów z patologią chromosomów i interpretacja zmian wg ISCN.
<b>T44</b>	Algorytm postępowania diagnostycznego weryfikującego rozpoznanie kliniczne schorzeń z patologią chromosomów autosomowych (z. Downa, z. Wolfa-Hirshchorna i z. Cri-du-chat).
<b>T45</b>	Genetyczne i epigenetyczne przyczyny niepowodzeń ciążowych i niepłodności pierwotnej.
<b>T46</b>	Metody oszacowania wielkości prawdopodobieństwa wystąpienia niezrównoważonego kariotypu u potomstwa nosicieli translokacji chromosomowych wzajemnych i robertsonowskich.
<b>T47</b>	Praktyczne opracowanie karty porady genetycznej w rodzinach nosicieli translokacji chromosomowych wzajemnych.
<b>T48</b>	Schorzenia dziedziczone w sposób autosomalnie dominujący (NF I, achondroplazja, choroba Huntingtona, zespół Marfana) - poradnictwo genetyczne.
<b>T49</b>	Schorzenia dziedziczone w sposób autosomalnie recesywny (mukowiscydoza, fenyloketonuria, bloki metaboliczne) - poradnictwo genetyczne.
<b>T50</b>	Schorzenia mitochondrialne - poradnictwo genetyczne.
<b>T51</b>	Samodzielna analiza rodowodów z różnymi sposobami dziedziczenia.
<b>T52</b>	Dziedziczna predyspozycja do nowotworów - poradnictwo genetyczne.
<b>T53</b>	Zespoły sprzężone z chromosomem X (zespół kruchego X, dystrofia mięśniowa Duchenne'a-Beckera) - poradnictwo genetyczne.
<b>T54</b>	Schorzenia wynikające z uniparentalnej disomii jednorodzicielskiej – poradnictwo genetyczne.
<b>T55</b>	Samodzielne opracowanie karty porady genetycznej.
<b>T56</b>	Możliwości wspomagania rozwoju osób z poszczególnymi zespołami genetycznymi w praktyce domów opieki społecznej, szkoły życia i warsztatach terapii zajęciowych.

### 5. Warunki zaliczenia:

(typ oceniania D – F – P)/metody oceniania/ kryteria oceny:

**D – Diagnostyczny** – prezentacje multimedialne, odpowiedzi ustne (pozytywne oceny)

**F – Formułujące** – obserwacja wykonywanych zadań, interpretacja wyników zadaniowych, obecność na zajęciach (pozytywne oceny)

**P – Zaliczenie praktyczne** – wykonanie analizy przedstawionych przypadków medycznych, interpretacja wyników badań diagnostycznych oraz przeszukiwanie zadaniowe medycznych baz danych

Test końcowy jednokrotnego wyboru (30-40 pytań) zgodny z programem nauczania. Do testu dopuszcza się osoby, które uzyskały oceny pozytywne w ramach konwersatoriów oraz zaliczenie praktyczne ćwiczeń polegające na wykonaniu analizy przygotowanych przypadków medycznych, a także uczestniczyły w zajęciach zgodnie z regulaminem uczelni oraz przedmiotu.

**Skala ocen:** 94% - 100% - 5,0 (bardzo dobry)

88% - 93% - 4,5 (ponad dobry)

77% - 87% - 4,0 (dobry)

70% - 76% - 3,5 (dość dobry)

60% - 69% - 3,0 (dostateczny)

poniżej 60% - 2,0 (niedostateczny)

### 6. Metody prowadzenia zajęć:

Wykłady z prezentacją multimedialną i filmami, ćwiczenia/konwersatoria – omówienie konkretnych przypadków, praca w grupach, praca własna studenta podczas ćwiczeń, rozwiązywanie postawionych zadań/problemów, praca na wybranych programach informatycznych, dyskusja dydaktyczna.

### 7. Literatura (podajemy wyłącznie pozycje do przeczytania przez słuchaczy a nie wykorzystywane przez wykładowcę)

Literatura obowiązkowa:	Literatura uzupełniająca:
Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., <i>Genetyka medyczna</i> , Edra Urban & Partner, Wrocław 2021.	Drewa G., Ferenc T., <i>Genetyka Medyczna. Podręcznik dla studentów</i> . Edra Urban & Partner, Wrocław 2022.
Bal J., <i>Genetyka medyczna i molekularna</i> , Wydawnictwo PWN, Warszawa 2017 (oraz nowsze).	



**8. Kalkulacja ECTS – proponowana:  
(na podstawie poniższego przykładu)**

Forma aktywności/obciążenie studenta	Godziny na realizację
Godziny zajęć (wg harmonogramu realizacji programu studiów) z wykładowcą	90
Praca własna studenta	35
Studia literaturowe	30
SUMA GODZIN	155
SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS DLA ZAJĘĆ	6

*Niniejszy dokument jest własnością ANS im. Księcia Mieszka I i nie może być kopiowany, przetwarzany, publikowany, przegrywany, przesyłany pocztą, przekazywany, rozpowszechniany lub dystrybuowany w inny sposób. Dokument podlega ochronie wynikającej z ustawy z dnia 4 lutego 1994 r. o prawie autorskim i prawach pokrewnych oraz ustawie z dnia 10 maja 2018 r. o ochronie danych osobowych (t.j. Dz. U. z 2019 r. poz. 1781).*

DZIEKAN  
Wydziału Lekarskiego

*prof. dr hab. n. med. Witold Szyfter*