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

Informacje szczegółowe

1. Cele kształcenia (intencje wykładowcy):	
C1.	Omówienie podstawowych mechanizmów dziedziczenia, etiologii i modyfikacji fenotypowych (wraz z elementami dysmorfologii) wybranych schorzeń uwarunkowanych genetycznie w celu rozpoznawania klinicznego zespołów chorobowych uwarunkowanych genetycznie.
C2.	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** ***(Po zakończeniu zajęć dla potwierdzenia osiągnięcia efektów uczenia się słuchacz:)***	**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
C.W6.	**L_10-II_C.W6.**	Zna i rozumie uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh;		C1, C2, C3, C4, C5, C6

C.W7.	**L_10-II_C.W7.**	Zna i rozumie aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenezy i nowotworów;		C1, C2, C3, C4, C5, C6
C.W8.	**L_10-II_C.W8.**	Zna i rozumie czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji;		C1, C2, C3, C4, C5, C6
C.W9.	**L_10-II_C.W9.**	Zna i rozumie podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe;		C1, C2, C3, C4, C5, C6
C.W41.	**L_10-II_C.W41.**	Zna i rozumie wskazania do badań genetycznych przeprowadzanych w celu indywidualizacji farmakoterapii;		C1, C2, C3, C4, C5, C6
W zakresie umiejętności				
Symbol efektu uczenia się	**Symbol przedmiotowego efektu kształcenia**	**Opis zmodyfikowanego dla zajęć założonego efektu uczenia się**	**Sposób weryfikacji efektu**	**Symbol postawionego celu/ów**
C.U1.	**L_10-II_C.U1.**	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
C.U2.	**L_10-II_C.U2.**	Potrafi identyfikować wskazania do wykonania badań prenatalnych;		C1, C2, C3, C4, C5, C6
C.U3.	**L_10-II_C.U3.**	Potrafi podejmować decyzje o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych;		C1, C2, C3, C4, C5, C6
C.U4.	**L_10-II_C.U4.**	Potrafi wykonywać pomiary morfometryczne, analizować morfogram i zapisywać kariotypy chorób;		C1, C2, C3, C4, C5, C6
C.U5.	**L_10-II_C.U5.**	Potrafi szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i		C1, C2, C3, C4, C5, C6

		wpływ czynników środowiskowych;		
C.U6.	**L_10-II_C.U6.**	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				
Symbol efektu uczenia się	**Symbol przedmiotowego efektu kształcenia**	**Opis zmodyfikowanego dla zajęć założonego efektu uczenia się**	**Sposób weryfikacji efektu**	**Symbol postawionego celu/ów**
K.5.	**L_10-II_K.5.**	Jest gotów do dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń, dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych;	Obserwacja, dyskusja	C1, C2, C3, C4, C5, C6

4. Treści programowe:

Symbol treści programowych	**Treści programowe**	**Odniesienie do efektów uczenia się**
WYKŁADY		
T1	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., K.5.
T2	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	
T3	Elementy porady genetycznej. Diagnoza kliniczna i fenotypowa (morfologiczna i behawioralna). Analiza rodowodowa. Prognoza genetyczna. Wielodyscyplinarność opieki nad pacjentem i jego rodziną.	
T4	Noworodek z patologią chromosomową. Diagnostyka kliniczna, genetyczna i wsparcie psychologiczne rodziców przeciwdziałające frustracji.	
T5	Zespół Downa – diagnoza kliniczna i cytogenetyczna, poradnictwo genetyczne, formy pomocy.	

T6	Dziecko jako pacjent przed i po urodzeniu. Opieka paliatywna dzieci z wadami rozwojowymi letalnymi.	
T7	Znaczenie kliniczne i prognostyczne nosicielstwa translokacji chromosomowych wzajemnych (problemy prokreacji i donoszenia ciąży w rodzinie).	
T8	Zaburzenia determinacji i różnicowania płci w praktyce klinicznej.	
T9	Schorzenia monogenowe. Zasady poradnictwa genetycznego.	
T10	Grupy wsparcia rodzin ze schorzeniami genetycznymi. Pojęcie normalizacji i integracji społecznej.	
T11	Zespół Pradera-Williegoi inne schorzenia uwarunkowane disomią jednorodzicielską w praktyce genetyki klinicznej.	
T12	Problemy niepłodności, bezdzietności i utraty ciąży.	
T13	Schorzenia monogenowe związane z rozdziałem chromatyd siostrzanych na przykładzie z. Kornelia de Lange.	
T14	Zespoły z niestabilnością chromosomową.	
T15	Zespół Retta jako przykład schorzenia wywołanego brakiem białka transkrypcyjnego.	
T16	Dialog genów ze środowiskiem. Trudności w ustalaniu prognozy rozwoju umysłowego.	
T17	Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie. Psychologiczne aspekty poradnictwa genetycznego.	
T18	Schorzenia genetyczne z wrodzoną predyspozycją do nowotworów.	
T19	Schorzenia epigenetyczne i wieloczynnikowe.	
T20	Bioetyka w genetyce klinicznej.	
ĆWICZENIA		
T21	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., K.5.
T22	Podział schorzeń uwarunkowanych genetycznie w zależności od mechanizmu ich powstawania, przykłady i sposoby dziedziczenia	
T23	Fenotyp morfologiczny i wady rozwojowe jako element diagnozy klinicznej schorzenia uwarunkowanego genetycznie.	
T24	Zasady kierowania rodzin do poradni genetycznej.	
T25	Postępowanie diagnostyczne w przypadku urodzenia dziecka z podejrzeniem schorzenia uwarunkowanego genetycznie.	

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

T41	Algorytm postępowania diagnostycznego w zespole Turnera. Znaczenie oceny procesu inaktywacji chromosomu X.	
T42	Znaczenie diagnozy cytogenetycznej w prognozowaniu przebiegu i efektywności leczenia chorób rozrostowych układu krwiotwórczego.	
T43	Praktyczne układanie kariogramów z patologią chromosomów i interpretacja zmian wg ISCN.	
T44	Algorytm postępowania diagnostycznego weryfikującego rozpoznanie kliniczne schorzeń z patologią chromosomów autosomowych (z. Downa, z. Wolfa-Hirshchorna i z. Cridu chat).	
T45	Genetyczne i epigenetyczne przyczyny niepowodzeń ciążowych i niepłodności pierwotnej.	
T46	Metody oszacowania wielkości prawdopodobieństwa wystąpienia niezrównoważonego kariotypu u potomstwa nosicieli translokacji chromosomowych wzajemnych i robertsonowskich.	
T47	Praktyczne opracowanie karty porady genetycznej w rodzinach nosicieli translokacji chromosomowych wzajemnych.	
T48	Schorzenia dziedziczone w sposób autosomalnie dominujący (NF I, achondroplazja, choroba Huntingtona, zespół Marfana) - poradnictwo genetyczne.	
T49	Schorzenia dziedziczone w sposób autosomalnie recesywny (mukowiscydoza, fenyloketonuria, bloki metaboliczne) - poradnictwo genetyczne.	
T50	Schorzenia mitochondrialne - poradnictwo genetyczne.	
T51	Samodzielna analiza rodowodów z różnymi sposobami dziedziczenia.	
T52	Dziedziczna predyspozycja do nowotworów **-** poradnictwo genetyczne.	
T53	Zespoły sprzężone z chromosomem X (zespół kruchego X, dystrofia mięśniowa Duchenne'a-Beckera) **-** poradnictwo genetyczne.	
T54	Schorzenia wynikające z uniparentalnejdisomii jednorodzicielskiej – poradnictwo genetyczne.	
T55	Samodzielne opracowanie karty porady genetycznej.	
T56	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 <u>nie</u> wykorzystywane przez wykładowcę)***	
Literatura obowiązkowa:	**Literatura uzupełniająca**:
Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., *Genetyka medyczna,* Edra Urban & Partner, Wrocław 2021.	Drewa G., Ferenc T., *Genetyka Medyczna. Podręcznik dla studentów.* Edra Urban & Partner, Wrocław 2022.
Bal J., *Genetyka medyczna i molekularna*, 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	80
Praca własna studenta	100
SUMA GODZIN	180
SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW **ECTS** DLA ZAJĘĆ	6

Niniejszy dokument jest własnością PAM NS 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 z dnia 10 maja 2018 r. o ochronie danych osobowych (t.j. Dz. U. z 2019 r. poz. 1781).