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_III-5_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	**III**	**7. Zajęcia stacjonarne:**	**80**	**30**	**10**	**15**	**25**		
5. Semestr:	**V**	**8. Poziom studiów:**	**JEDNOLITE MAGISTERSKIEJ**						
Koordynator przedmiotu i osoby prowadzące zajęcia: dr n. biol. Michał Piechota dr n. biol. Małgorzata Kalak									
9. Forma zaliczenia:	**Egzamin**	**10. Język wykładowy:**	polski						

Informacje szczegółowe

1. Cele kształcenia (intencje wykładowcy):	
C1.	Poznanie 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.	Poznanie 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.	Poznanie 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.
C7.	Poznanie zasad tworzenia i odczytywania zapisów wariantów typu SNV i/lub CNV zgodnie z aktualnymi wytycznymi HGVS i/lub ISCN
C8.	Poznanie zasad wykonywania analiz bioinformatycznych danych pochodzących z badań wielkoskalowych (aCGH, WES, NGS) wraz z szacowaniem stopnia patogenności zmiany zgodnego z zasadami klasyfikacji ACMG

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 zna i rozumie:)***	**Sposób weryfikacji efektu**	**Symbol postawionego celu/ów**
B.W12.	**L_10-III_B.W12.**	funkcje genomu, transkryptomu i proteomu człowieka oraz metody stosowane w ich badaniu, procesy replikacji, naprawy i rekombinacji DNA, transkrypcji i translacji oraz degradacji DNA, RNA i białek, a także koncepcje regulacji ekspresji genów;	Zaliczenie w formie pisemnej (test, analiza przypadków medycznych), obserwacja pracy studenta, ocena aktywności studenta w czasie zajęć, dyskusja w czasie zajęć	C1, C3
B.W23.	**L_10-III_B.W23.**	podstawowe narzędzia informatyczne i biostatystyczne wykorzystywane w medycynie		C5, C7, C8

C.W1.	**L_10-III_C.W1.**	prawidłowy kariotyp człowieka i różne typy determinacji płci;		C1, C3, C5, C7
C.W2.	**L_10-III_C.W2.**	genetyczne przyczyny dziedziczenia predyspozycji do nowotworów;		C1, C2, C3
C.W3.	**L_10-III_C.W3.**	zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej;		C1, C2, C3, C4, C5
C.W5.	**L_10-III_C.W5.**	genetyczne uwarunkowania najczęstszych chorób jednogenowych, wielogenowych i wieloczynnikowych, podstawowych zespołów aberracji chromosomowych, zespołów powodowanych przez rearanżacje genomowe, polimorfizmy, zmiany epigenetyczne i posttranskrypcyjne;		C1, C2, C3, C5, C8
C.W7.	**L_10-III_C.W7.**	genetyczne uwarunkowania wrodzonych wad rozwojowych i wybranych chorób rzadkich oraz możliwość ich profilaktyki;		C2, C3, C4, C6
C.W8.	**L_10-III_C.W8.**	metody diagnostyki genetycznej oraz podstawowe wskazania do ich stosowania		C2, C3, C4, C6, C8
W zakresie umiejętności student potrafi:				
Symbol efektu uczenia się	**Symbol przedmiotowego efektu kształcenia**	**Opis zmodyfikowanego dla zajęć założonego efektu uczenia się**	**Sposób weryfikacji efektu**	**Symbol postawionego celu/ów**
B.U8.	**L_10-III_B.U8.**	korzystać z medycznych baz danych oraz właściwie interpretować zawarte w nich informacje potrzebne do rozwiązywania problemów z zakresu nauk podstawowych i klinicznych;		C3, C7, C8
C.U1.	**L_10-III_C.U1.**	wykreślać i analizować rodowody oraz	Zaliczenie w formie pisemnej	C2, C3, C4

		identyfikować cechy kliniczno-rodowodowe sugerujące genetyczne podłoże chorób;	(test, analiza przypadków medycznych), obserwacja pracy studenta, ocena aktywności studenta w czasie zajęć, dyskusja w czasie zajęć	
C.U2.	**L_10-III_C.U2.**	podejmować decyzje o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych;		C4, C5, C6
C.U3.	**L_10-III_C.U3.**	odczytywać podstawowe wyniki badań genetycznych, w tym kariotypy;		C5, C6, C7, C8
C.U4.	**L_10-III_C.U4.**	określać ryzyko genetyczne w oparciu o rodowód, wynik badania genetycznego w przypadku aberracji chromosomowych, rearanżacji genomowych, chorób jednogenowych i wieloczynnikowych;		C3, C4, C7, C8
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_13-II_K.5.**	Jest gotów do dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń, dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych;	Metody podsumowujące: - obserwacja studenta, dyskusja	C1, C2, C3, C7, C8
K.7	**L_13-II_K.7.**	Jest gotów do korzystania z obiektywnych źródeł informacji;		
K.8.	**L_13-II_K.8**	Jest gotów do formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji;		

4. Treści programowe:		
Symbol treści programowych	**Treści programowe**	**Odniesienie do efektów uczenia się**
WYKŁADY I E-LEARNING		
T1	Wstęp do genetyki (struktura genomu, budowa chromosomu, typy mutacji, typy dziedziczenia)	B.W12., B.W23., C.W1., C.W2.,

T2	Cytogenetyka klasyczna i molekularna w badaniach genetycznych (metody badań, tworzenie zapisów genetycznych, interpretacja wyników)	C.W3., C.W5., C.W7., C.W8., B.U8., C.W42., C.U1., C.U2., C.U3., C.U4., K5, K7, K8
T3	Sekwencjonowanie Sangera oraz sekwencjonowanie nowej generacji (badanie pojedynczych wariantów/genów, badania panelowe i WES; klasyfikacja wariantów zgodnie z ACMG)	
T4	Perinatologia (badania prekoncepcyjne, preimplantacyjne, prenatalne, badania materiału z poronień, badania w neonatologii)	
T5	Determinacja płci oraz zaburzenia wynikające z aberracji chromosomów płci	
T6	Mukowiscydoza i choroby CFTR-zależne jako przykład chorób monogenowych	
T7	Epigenetyka i zjawisko disomii jednorodzicielskiej, genom mitochondrialny i choroby mitochondrialne, mutacje dynamiczne	
T8	Mozaikowość chromosomowa - mechanizmy powstawania i rola w powstawaniu zaburzeń rozwojowych	
T9	Genetyka nowotworów	
T10	Aspekty bioetyczne badań genetycznych oraz poradnictwa genetycznego	
ĆWICZENIA I KONWERSATORIA		
T11	Sposoby opracowania porady genetycznej (diagnoza fenotypowa, genotypowa, ocena pokrewieństwa, analiza segregacyjna rodowodów).	B.W12., B.W23., C.W1., C.W2., C.W3., C.W5., C.W7., C.W8., B.U8., C.W42., C.U1., C.U2., C.U3., C.U4. K5, K7, K8
T12	Podział schorzeń uwarunkowanych genetycznie w zależności od mechanizmu ich powstawania, przykłady i sposoby dziedziczenia	
T13	Fenotyp morfologiczny i wady rozwojowe jako element diagnozy klinicznej schorzenia uwarunkowanego genetycznie.	
T14	Zasady kierowania rodzin do poradni genetycznej.	
T15	Postępowanie diagnostyczne w przypadku urodzenia dziecka z podejrzeniem schorzenia uwarunkowanego genetycznie.	
T16	Psychologiczne problemy rodziców w związku z otrzymaniem diagnozy schorzenia uwarunkowanego genetycznie.	
T17	Pojęcie fenotypu behawioralnego na przykładzie zespołu Retta, Pradera-Williego, Angellmana.	

T18	Pobieranie i zabezpieczanie materiału biologicznego do badań cytogenetycznych. Metody uzyskiwania chromosomów.	
T19	Ocena chromosomów za pomocą technik prążkowych i molekularnych. Kariotyp prawidłowy człowieka. Praktyczne układanie chromosomów prawidłowych w kariogramy.	
T20	Międzynarodowy System Nomenklatury Cytogenetycznej (ISCN) oraz Molekularnej (HGVS).	
T21	Podstawy cytogenetyki molekularnej.	
T22	Możliwości diagnostyczne w okresie prenatalnym, metody oceny wad rozwojowych *in utero* inwazyjne i nieinwazyjne oraz bezpieczeństwo uzyskiwania materiału do badań.	
T23	Problemy etyczne poradnictwa genetycznego i diagnozy przedurodzeniowej.	
T24	Analiza segregacyjna rodowodów i jej znaczenie w określaniu sposobów dziedziczenia. Określenie prawdopodobieństwa ponownego wystąpienia schorzenia w rodzinie i innych patologii.	
T25	Praktyczne konstruowanie rodowodów.	
T26	Zasady oceny fenotypu morfologicznego i kryteria determinacji i różnicowania płci. Identyfikacja cech dysmorficznych w bezpośrednim badaniu osób i na fotografiach części twarzowej głowy.	
T27	Praktyczne przeprowadzanie oceny fenotypu morfologicznego u dzieci z wybranymi zespołami cech uwarunkowanych genetycznie.	
T28	Konstruowanie karty informacyjnej do celów porady genetycznej.	
T29	Zasady przekazywania rodzinom podstawowych informacji z genetyki medycznej do celów porady genetycznej.	
T30	Diagnostyka laboratoryjna schorzeń genomowych a. zmiany chromosomowe - mikroskopowe - submikroskopowe b. zapis kariotypu z patologią chromosomową i interpretacja wg ISCN.	
T31	Algorytm postępowania diagnostycznego w zespole Turnera. Znaczenie oceny procesu inaktywacji chromosomu X.	
T32	Znaczenie diagnozy cytogenetycznej w prognozowaniu przebiegu i efektywności leczenia chorób rozrostowych układu krwiotwórczego.	

T33	Praktyczne układanie kariogramów z patologią chromosomów i interpretacja zmian wg ISCN.	
T34	Algorytm postępowania diagnostycznego weryfikującego rozpoznanie kliniczne schorzeń z patologią chromosomów autosomowych (z. Downa, z. Wolfa-Hirshchorna i z. Cridu chat).	
T35	Genetyczne i epigenetyczne przyczyny niepowodzeń ciążowych i niepłodności pierwotnej.	
T36	Metody oszacowania wielkości prawdopodobieństwa wystąpienia niezrównoważonego kariotypu u potomstwa nosicieli translokacji chromosomowych wzajemnych i robertsonowskich.	
T37	Praktyczne opracowanie karty porady genetycznej w rodzinach nosicieli translokacji chromosomowych wzajemnych.	
T38	Schorzenia dziedziczone w sposób autosomalnie dominujący (NF I, achondroplazja, choroba Huntingtona, zespół Marfana) - poradnictwo genetyczne.	
T39	Schorzenia dziedziczone w sposób autosomalnie recesywny (mukowiscydoza, fenyloketonuria, bloki metaboliczne) - poradnictwo genetyczne.	
T40	Schorzenia mitochondrialne - poradnictwo genetyczne.	
T41	Samodzielna analiza rodowodów z różnymi sposobami dziedziczenia.	
T42	Dziedziczna predyspozycja do nowotworów **-** poradnictwo genetyczne.	
T43	Zespoły sprzężone z chromosomem X (zespół kruchego X, dystrofia mięśniowa Duchenne'a-Beckera) **-** poradnictwo genetyczne.	
T44	Schorzenia wynikające z uniparentalnejdisomii jednorodzicielskiej – poradnictwo genetyczne.	
T45	Samodzielne opracowanie karty porady genetycznej.	
T46	Zasady klasyfikacji wariantów w oparciu o wytyczne międzynarodowe: ACMG, EMQN.	

5.Warunki zaliczenia: **(typ oceniania D – F – P)/metody oceniania/ kryteria oceny:**
D – Diagnostyczny – sprawdziany, odpowiedzi ustne

F – Formułujące – obserwacja wykonywanych zadań, interpretacja wyników zadaniowych, obecność na zajęciach

P – Podsumowujące – wykonanie analizy przedstawionych przypadków medycznych, interpretacja wyników badań diagnostycznych oraz przeszukiwanie zadaniowe medycznych baz danych; test końcowy

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.

5	Bardzo dobry – znakomita wiedza, umiejętności, kompetencje
4,5	Ponad dobry – bardzo dobra wiedza, umiejętności, kompetencje
4	Dobry – dobra wiedza, umiejętności, kompetencje
3,5	Dość dobry – zadowalająca wiedza, umiejętności, kompetencje, ale ze znacznymi niedociągnięciami
3	Dostateczny – zadowalająca wiedza, umiejętności, kompetencje, z licznymi błędami (próg 60%)
2	Niedostateczny – niezadowalająca wiedza, umiejętności, kompetencje (poniżej 60%)

Skala ocen:

93% - 100% 5,0 (bardzo dobry)
84% - 92% 4,5 (ponad dobry)
76% - 83% 4,0 (dobry)
69% - 75% 3,5 (dość dobry)
60% - 68% 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., *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).