

# Karta przedmiotu

## Cz. 1

Informacje ogólne o przedmiocie		
1. Kierunek studiów: <i>analitika medyczna</i>		2. Poziom kształcenia: jednolite studia magisterskie
		3. Forma studiów: stacjonarna
4. Rok: IV		5. Semestr: VII, VIII
6. Nazwa przedmiotu: GENETYKA MEDYCZNA		
7. Status przedmiotu: obowiązkowy		
8. Treści programowe przedmiotu i przypisane do nich efekty uczenia się		
<p>Celem kształcenia w ramach przedmiotu Genetyka medyczna jest wykształcenie diagnostów laboratoryjnych odpowiednio przygotowanych do przeprowadzenia postępowania laboratoryjno-diagnostycznego służącego identyfikacji różnic i zmian w genomie człowieka zarówno u chorych obciążonych chorobami genetycznie uwarunkowanymi oraz u osób i rodzin ryzyka jak też osób o określonych predyspozycjach genetycznych. W tym celu student zapozna się z algorytmami postępowania klinicznego w przypadku rozpoznania aberracji liczby i struktury chromosomów człowieka. Pozna najnowsze i podstawowe techniki stosowane w diagnostyce cytogenetycznej i genetyce molekularnej. Pozyska wiedzę i umiejętność zastosowania diagnostyki genetycznej w aspekcie badań prenatalnych i postnatalnych, diagnostyki nowotworów, wykrywania niepłodności partnerskiej, wykrywania chorób inwazyjnych i infekcyjnych, badania wrodzonych błędów metabolizmu, zastosowania w transplantologii oraz medycynie personalizowanej a także wiedzę obejmującą podstawy genetyki populacyjnej i poradnictwa genetycznego. Pozna podstawowe zagadnienia dotyczące zastosowania metod inżynierii genetycznej w diagnostyce genetycznej oraz zasady zapisu kariotypu według nomenklatury międzynarodowej.</p> <p><b>Efekty uczenia się/odniesienie do efektów uczenia się zawartych w standardach</b></p> <p>w zakresie wiedzy student zna i rozumie: E.W1.; E.W3.; E.W7.; E.W8.; E.W9.; E.W10.; E.W11.; E.W12.; E.W13.; E.W31</p> <p>w zakresie umiejętności student potrafi: E.U12.; E.U13.; E.U15.; E.U16.; E.U17.</p> <p>w zakresie kompetencji społecznych student jest gotów do: 1.3.1 do 1.3.9</p>		
9. liczba godzin z przedmiotu		135
10. liczba punktów ECTS dla przedmiotu		10
11. Sposoby weryfikacji i oceny efektów uczenia się		
Efekty uczenia się	Sposoby weryfikacji	Sposoby oceny*
W zakresie wiedzy	Sprawdzian pisemny w formie pytań otwartych i testowych.	65% poprawnych odpowiedzi
W zakresie umiejętności	Wykonanie ćwiczenia według instrukcji.	Przedstawienie sprawozdania z poprawnymi wynikami wykonanego ćwiczenia.
W zakresie kompetencji	Prawidłowe przygotowanie sprawozdania z ćwiczeń laboratoryjnych	Zaliczenie sprawdzianów pisemnych oraz ćwiczeń laboratoryjnych

\* zakłada się, że ocena oznacza na poziomie:

**Bardzo dobry (5,0)** - zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte i znacznym stopniu przekraczają wymagany poziom

**Ponad dobry (4,5)** - zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte i w niewielkim stopniu przekraczają wymagany poziom

**Dobry (4,0)** – zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na wymaganym poziomie

**Dość dobry (3,5)** – zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na średnim wymaganym poziomie

**Dostateczny (3,0)** - zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na minimalnym wymaganym poziomie

**Niedostateczny (2,0)** – zakładane efekty uczenia się nie zostały uzyskane.

## Karta przedmiotu

### Cz. 2

Inne przydatne informacje o przedmiocie		
<b>12. Jednostka realizująca przedmiot, adres, e-mail:</b> Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, 41-200 Sosnowiec, Jedności 8 (kampus B), tel. 32 364 12 45, jan.kowalski@sum.edu.pl; http://genmed.sum.edu.pl		
<b>13. Imię i nazwisko osoby odpowiedzialnej za realizację przedmiotu:</b> dr hab. n. med. Monika Paul-Samojedny mpaul@sum.edu.pl		
<b>14. Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności i innych kompetencji:</b> Studenta obowiązuje wiedza z podstaw genetyki ogólnej uzyskana w dotychczasowym toku kształcenia. Studenta obowiązuje wiedza z podstaw biologii komórki oraz biologii molekularnej zdobyta we wcześniejszych latach studiów. Student powinien wykazywać umiejętności pracy z zastosowaniem technik używanych w laboratorium biologii molekularnej, technik mikroskopowych oraz technik pracy w laboratorium chemicznym zdobyte we wcześniejszych latach studiów. Studenta obowiązuje znajomość technik obliczeń chemicznych.		
<b>15. Liczebność grup</b>	Zgodna z uchwałą Senatu SUM	
<b>16. Materiały do zajęć</b>	Pokaz multimedialny, pokaz filmowy, bazy internetowe, podręczniki, ideogramy, zadania problemowe, przykładowe wyniki z analiz genetycznych wykonanych omawianymi w toku nauczania przedmiotu metodami, mikroskop świetlny, mikroskop fluorescencyjny z oprogramowaniem do analizy kariotypu człowieka, gotowe preparaty cytogenetyczne, zestawy do przeprowadzania elektroforezy w żelu agarozowym, termocyklery, termocyklery z funkcją pracy w czasie rzeczywistym, inkubator i cieplarka z wytrząsarką, spektrofotometr do pomiaru stężeń kwasów nukleinowych, drobny sprzęt laboratoryjny używany w pracowni diagnostyki genetycznej i cytogenetycznej, dydaktyczne zestawy gotowych odczynników do analiz genetycznych.	
<b>17. Miejsce odbywania się zajęć</b>	Wydziałowa sala wykładowa, sala seminaryjno-ćwiczeniowa nr 3.32 w Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej, 41-200 Sosnowiec, Jedności 8 (kampus B)	
<b>18. Miejsce i godzina konsultacji</b>	Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, 41-200 Sosnowiec, Jedności 8 (kampus B), 2 godziny raz w tygodniu (termin dostosowany do planu studentów)	
19. Efekty uczenia się		
Numer przedmiotowego efektu uczenia się	Przedmiotowe efekty uczenia się	Odniesienie do efektów uczenia się zawartych w standardach
P_W01	Student zna zasady i aplikacje technik cytogenetyki i genetyki molekularnej oparte na metodach FISH i PCR. Student zna podstawy klonowania molekularnego stosowanego w genetyce medycznej.	E.W7. E.W8. E.W12.
P_W02	Student zna najczęstsze objawy kliniczne i mechanizmy powstawania zespołów chromosomowych u człowieka. Student	E.W10.

	posiada wiedzę dotyczącą typów dziedziczenia cech u człowieka.	E.W11.
P_W03	Zna wskazania i metody do diagnostyki genetycznej prenatalnej inwazyjnej i nieinwazyjnej oraz genetycznej diagnostyki niepłodności partnerskiej. Zna podstawy genetyczne powstawania nowotworów. Student potrafi opisać genetyczne podstawy wrodzonych błędów metabolicznych oraz diagnostyki chorób infekcyjnych i inwazyjnych. Opisuje i dobiera metody genetyczne stosowane w transplantologii.	E.W1. E.W3. E.W12. E.W31.
P_W04	Zna genetyczne i molekularne podstawy zaburzeń rozwoju i zaburzeń cielesno-płciowych.	E.W7. E.W11. E.W12. E.W13.
P_W05	Zna podstawowe etapy i zasady udzielania porady genetycznej, orientuje się w dostępnych internetowo genetycznych bazach danych.	E.W12.
P_W06	Zna budowę i zasadę działania cytometru przepływowego, rodzaje i charakterystykę materiału biologicznego, zasady i metodykę pobierania, transportu, przechowywania i przygotowania materiału do analizy cytometrycznej, a także zna rolę, kryteria doboru oraz metodologię badań z wykorzystaniem cytometru przepływowego stosowanych w rozpoznawaniu, rokowaniu, terapii i monitorowaniu procesu chorobowego oraz w profilaktyce.	E.W8. E.W9.
P_W07	Zna prawo Hardy'ego-Weinbera oraz pojęcia: sprzężenia i nierównowagi sprzężeń w genomie człowieka, pojęcie zmienności fenotypowej w populacjach naturalnych a także zna genetyczną zmienność ryzyka wystąpienia chorób wieloczynnikowych (złożonych).	E.W10.
P_U01	Potrafi wykonać badanie cytogenetyczne metodą klasyczną oraz właściwie zinterpretować wynik badania. Student potrafi wykonać badania diagnostyczne technikami genetyki molekularnej opartymi o FISH i różne typy analizy PCR. Zna i potrafi zastosować podstawowe zasady zapisu aberracji chromosomowych, mutacji genowych i zmian polimorficznych w genomie człowieka. Student potrafi wykonać transfekcję plazmidowym DNA.	E.U2. E.U12.
P_U02	Potrafi zastosować algorytmy postępowania klinicznego i diagnostycznego w przypadku rozpoznania zespołów aberracyjnych u człowieka. Student potrafi skonstruować i analizować rodowód oraz rozwiązywać krzyżówki genetyczne z wyciągnięciem wniosków diagnostycznych i prognostycznych dla pacjenta i jego rodziny.	E.U15. E.U16. E.U17.
P_U03	Potrafi zastosować algorytm postępowania w diagnostyce genetycznej mający na celu ocenę dobrostanu płodu i ciężarnej oraz identyfikację genetycznych przyczyn niepłodności partnerskiej. Potrafi zastosować metody diagnostyki genetycznej w	E.U15. E.U16.

	wykrywaniu i monitorowaniu przebiegu choroby nowotworowej, chorób inwazyjnych i infekcyjnych. Zna i potrafi zastosować genetyczne metody weryfikacji genetycznie uwarunkowanych wrodzonych błędów metabolizmu. Potrafi wykorzystać wartość rokowniczą testów genetycznych w transplantologii.	E.U17.
P_U04	Potrafi rozpoznać podstawowe typy nieprawidłowości rozwojowych, potrafi opisać skojarzenia, sekwencje, kompleksy i zespoły wad wrodzonych.	E.U12. E.U16.
P_U05	Potrafi niedyrektywnie opisać wynik badania genetycznego, proponuje w sposób uzasadniony przesiewowe badania genetyczne, potrafi wyszukiwać informacje w genetycznych bazach danych dotyczących chorób genetycznych, laboratoryjnych testów genetycznych, potrafi korzystać z dostępnych w Internecie pomocniczych narzędzi do analiz molekularnych i genetycznych.	E.U12. E.U13. E.U16.
P_U06	Potrafi uruchomić, wykalibrować i przygotować cytometr do wykonania analizy oraz zaprojektować i wykonać badanie śmierci komórkowej z wykorzystaniem cytometru przepływowego i zinterpretować jego wyniki.	E.U12. E.U16.
P_K01	Jest gotowy do dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń, dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych; pracy w zespole, przyjmując w nim różne role, ustalając priorytety, dbając o bezpieczeństwo własne, współpracowników i otoczenia; wdrażania zasad koleżeństwa zawodowego i współpracy w zespole specjalistów, w tym z przedstawicielami innych zawodów medycznych, także w środowisku wielokulturowym i wielonarodowościowym; identyfikacji i rozstrzygania dylematów związanych z wykonywaniem zawodu diagnosty laboratoryjnego w oparciu o zasady etyczne oraz formułowania opinii dotyczących różnych aspektów działalności zawodowej; przestrzegania tajemnicy zawodowej i praw pacjenta; korzystania z obiektywnych źródeł informacji; formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji; podejmowania działań zawodowych z szacunkiem do pracy własnej i innych ludzi oraz dbania o powierzony sprzęt; przyjęcia odpowiedzialności związanej z decyzjami podejmowanymi w ramach działalności zawodowej, w tym w kategoriach bezpieczeństwa własnego i innych osób.	1.3.1 do 1.3.9

20. Formy i tematy zajęć		Liczba godzin
<b>21.1. Wykłady</b>		45
Genetyka populacyjna człowieka.		2
Zmienność genetyczna cech ilościowych.		2
Wybrane choroby o niemendrowskim schemacie dziedziczenia (choroby mitochondrialne, choroby cywilizacyjne)		2
Techniki diagnostyczne w genetyce medycznej cz. I.		2
Genetyczne aspekty podziałów komórkowych. Gametogeneza.		2
Neurogenetyka. Podłoże genetyczne wybranych chorób neurodegeneracyjnych.		2

Neurogenetyka. Podłoże genetyczne wybranych chorób psychicznych.	2
Kliniczne znaczenie polimorfizmów.	2
Miejsce cytometrii przepływowowej w nowoczesnej diagnostyce i terapii cz. I.	2
Miejsce cytometrii przepływowowej w nowoczesnej diagnostyce i terapii cz. II.	2
Podłoże genetyczne zaburzeń cielesno-płciowych.	2
Klasyfikacja wrodzonych wad rozwojowych i cech dysmorficznych.	2
Kliniczne konsekwencje liczbowych aberracji chromosomowych.	2
Kliniczne konsekwencje strukturalnych aberracji chromosomowych.	2
Wrodzone błędy metabolizmu.	2
Genetyczna nieinwazyjna diagnostyka prenatalna.	2
Problemy teratogenezy w diagnostyce klinicznej.	1
Genetyczne podstawy procesu transformacji nowotworowej. Genetyka nowotworów sporadycznych, rodzinnych i dziedzicznych.	2
Nowoczesna terapia nowotworów. Mechanizmy radio- i chemiooporności nowotworów.	2
Podstawy inżynierii genetycznej w diagnostyce genetycznej.	2
Genetyka hematologiczna.	2
Poradnictwo genetyczne.	2
Genetyczne bazy danych.	2
<b>22.2. Seminaria</b>	<b>30</b>
Budowa i funkcje genomu eukariotycznego i prokariotycznego.	2
Struktura i funkcja chromosomu. Klasyfikacja i morfologia chromosomów człowieka.	2
Schematy dziedziczenia cech u człowieka autosomalne i sprzężone z płcią.	2
Podstawy hodowli komórek do badań cytogenetycznych.	1
Techniki cytogenetyki klasycznej i podstawy technik molekularnych.	2
Podstawy cytometrii przepływowowej (cz. I).	2
Diagnostyka genetyczna chorób infekcyjnych.	2
Podstawy cytometrii przepływowowej (cz. II).	2
Rodzaje i mechanizmy powstawania chromosomowych aberracji liczbowych u człowieka.	2
Rodzaje i mechanizmy powstawania chromosomowych aberracji strukturalnych u człowieka.	2
Podstawy nomenklatury cytogenetycznej	2
Diagnostyka cytogenetyczna w transplantologii	2
Inwazyjna prenatalna diagnostyka genetyczna.	2
Diagnostyka genetyczna niepłodności partnerskiej.	2
Czynniki infekcyjne w transformacji nowotworowej.	2
Diagnostyka genetyczna chorób metabolicznych.	1
<b>23.3. Cwiczenia</b>	<b>60</b>
Izolacja DNA z krwi pełnej. Ilościowa i jakościowa ocena izolatów DNA.	4
Identyfikacja chromosomów człowieka w oparciu o wzór prążków G.	4
Rozwiązywanie zadań – dziedziczenie autosomalne i sprzężone z płcią. Zasady konstruowania rodowodów.	4
Wykonanie preparatów cytogenetycznych z materiału utrwalonego po hodowli limfocytów.	2
Barwienie chromosomów techniką GTG i analiza mikroskopowa wybarwionych preparatów.	4

Podstawy zastosowania cytometrii przepływowej w diagnostyce genetycznej cz. I	4
Technika rybotypowania w diagnostyce mikrobiologicznej.	4
Podstawy zastosowania cytometrii przepływowej w diagnostyce genetycznej cz. II	4
Analiza mechanizmów powstawania aberracji liczbowych chromosomów. Analiza płytek metafazowych z aberracjami liczbowymi.	4
Analiza mechanizmów powstawania aberracji strukturalnych chromosomów. Rozpoznawanie aberracji strukturalnych w oparciu o ideogramy oraz poprzez analizę płytek metafazowych.	4
Nauka zapisu kariotypu zgodnie z nomenklaturą ISCN.	4
Analiza chimeryzmu po przeszczepie.	4
Identyfikacja płci w inwazyjnej genetycznej diagnostyce prenatalnej.	4
Diagnostyka genetyczna niepłodności męskiej.	4
Wykrywanie onkogenego genotypu HPV techniką nested-PCR.	4
Diagnostyka genetyczna zaburzeń metabolicznych.	2
<b>24. Literatura</b>	
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Bal J. Biologia Molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. PWN 2006.</li> <li>2. E. Tobias, M. Connor, M. Ferguson-Smith. "Genetyka medyczna". Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2013.</li> <li>3. Drewa G. Ferenc T. Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. Elsevier Urban &amp; Partner, Wrocław 2011, wyd.1.</li> <li>4. Jorde L.B. i in. Genetyka medyczna. Elsevier Urban &amp; Partner, Wrocław 2014.</li> <li>5. Srebniak M. i Tomaszewska A. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej. PZWL 2008.</li> <li>6. Kawiak J. Cytometria przepływowa – badania immunocytochemiczne. [w:] Zabel M, red. Immunocytochemia. Warszawa: PWN, 1999 str. 260-284.</li> <li>7. Podstawy cytometrii. [w:] Wiktorowicz K, red. Ćwiczenia z immunodiagnostyki. Poznań: Akademia Medyczna im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, 2001 str. 42-57.</li> <li>8. Kurpisz M. Molekularne podstawy rozrodczości człowieka i innych ssaków. Termedia Wydawnictwa Medyczne, Poznań 2002.</li> <li>9. Radwan J. Niepłodność i rozród wspomagany. Termedia Wydawnictwa Medyczne, Poznań 2005.</li> <li>10. Passarge E. Genetyka. Ilustrowany przewodnik. PZWL 2004.</li> <li>11. Korf B. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. PWN 2003</li> <li>12. Bradley J.R., Johnson D.R., Pober B.R. Genetyka medyczna. Wyd. Lekarskie PZWL 2011.</li> <li>13. Ciechanowicz A., Kokot F. Genetyka molekularna w chorobach wewnętrznych. Wyd. Lekarskie PZWL 2009.</li> <li>14. Winter P.C., Hickey G.I., Fletcher H.L. Genetyka. Krótkie Wykłady. PWN 2004.</li> <li>15. J. McGowan-Jordan, A. Simons, M. Schmid, ISCN 2016: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature (2016). S. Karger AG.</li> <li>16. Kaczmarek A., Osawa T., Leporowska E. Mackiewicz A. Rola i miejsce cytometrii przepływowej w diagnostyce klinicznej. Wapółczesna onkologia 2002, 6(6):366-373.</li> <li>17. Sędek Ł., Szczepański T., Mazur B. Techniczne aspekty cytometrii przepływowej. Journal of Laboratory Diagnostic 2010, 46(4):415-420.</li> <li>18. Skotny A., Pucińska J. Współczesna cytometria przepływowa. Acta Bio-Optica et Informatica Medica 2013, 19(1):3-11.</li> <li>19. Wybrane artykuły z czasopism: Postępy Biologii Komórki, Postępy Biochemii, Diagnostyka Laboratoryjna oraz z czasopism angielskojęzycznych wskaziwanych na bieżąco przez prowadzących.</li> </ol>	
<b>25. Kryteria oceny – szczegóły</b>	
<p>Zgodnie z zaleceniami organów kontrolujących.</p> <p>Zaliczenie przedmiotu - student osiągnął zakładane efekty uczenia się.</p> <p>Szczegółowe kryteria zaliczenia i oceny z przedmiotu są zamieszczone w regulaminie przedmiotu.</p>	

