

## Karta przedmiotu

Informacje ogólne o przedmiocie		
1. Kierunek studiów: <i>analitka medyczna</i>		2. Poziom kształcenia: jednolite studia magisterskie
4. Rok: IV		3. Forma studiów: stacjonarne
5. Semestr: VII		
6. Nazwa przedmiotu: BADANIA CYTOGENETYCZNE W PRAKTYCE KLINICZNEJ		
7. Status przedmiotu: fakultatywny		
<p><b>8. Założenia i cele kształcenia przedmiotu:</b></p> <p><u>Cel ogólny przedmiotu:</u> przekazanie podstaw teoretycznych oraz wiedzy odnośnie zastosowania technik cytogenetyki klasycznej i molekularnej w praktyce klinicznej.</p> <p><u>Ogólna informacja o przedmiocie:</u> Przedmiot badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej zaznajamia studentów z obowiązującymi standardami cytogenetycznymi oraz z technikami pozwalającymi badać liczbę i strukturę chromosomów w celu określenia prawidłowości kariotypu. Student uzupełnia swoją wiedzę w zakresie technik klasycznych, oraz zostaje szczegółowo zapoznany z technikami molekularnymi wykorzystywanymi w ocenie kariotypu. Ponadto student poszerza swoją wiedzę w zakresie aberracji chromosomowych i zmian polimorficznych w chromosomach. Uczy się łączyć wiedzę kliniczną (z zakresu zespołów genetycznych, badań prenatalnych, niepłodności) z praktyką laboratoryjną.</p> <p><u>Intencje nauczyciela akademickiego prowadzącego przedmiot:</u> intencją nauczyciela jest jak najlepsze przekazanie wiedzy w zakresie technik wykorzystywanych w badaniach cytogenetycznych oraz ich praktycznego zastosowania klinicznego.</p>		
<p><b>9. Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności i innych kompetencji:</b></p> <p>Pojęcie genu; organizacja genomu człowieka; budowa i funkcja chromosomu; klasyfikacja i morfologia chromosomów człowieka; typy chromatyny; mitozę, mejozę i ich znaczenie genetyczne; podstawowe zagadnienia z dziedziny cytogenetyki (hodowle, techniki barwienia); pojęcie aberracji chromosomowych, typy aberracji chromosomowych; determinacja płci; typy i mechanizmy dziedziczenia.</p>		
10. Efekty uczenia się		
Numer przedmiotowego efektu uczenia	Przedmiotowe efekty uczenia się	Odniesienie do efektów kształcenia zawartych w standardach
P_W01	Student potrafi wskazać i omówić standardy, których należy przestrzegać podczas wykonywania badania cytogenetycznego oraz porównać normy obowiązujące w Polsce i innych krajach UE.	K_W17 K_W19 K_W20 K_W22 K_W43

P_W02	Student potrafi rozpoznawać chromosomy w wyższej rozdzielczości prążkowej, rozróżnia zmiany polimorficzne od aberracji oraz zna zasady nomenklatury cytogenetycznej.	K_W34 K_W35
P_W03	Student potrafi objaśnić techniczne aspekty hodowli komórek do badań cytogenetycznych oraz szczegółowo scharakteryzować techniki cytogenetyki molekularnej oparte o FISH i PCR.	K_W35
P_U01	Student potrafi interpretować wyniki badań technikami cytogenetyki molekularnej (FISH i jej odmiany, CGH, array-CGH, QF-PCR, MLPA), potrafi zaproponować dalsze postępowanie diagnostyczne oraz posiada zdolność korelowania wyników badań laboratoryjnych z określonym fenotypem klinicznym.	K_W35 K_W21 K_W41 K_U01 K_U09 K_U24 K_U29 K_U30 K_U31
P_U02	Student potrafi przygotować i zaprezentować na forum grupy referat przedstawiający schemat postępowania laboratoryjnego w określonym przypadku klinicznym.	K_W35 K_U24 K_U31 K_U39 K_K02
P_U03	Student potrafi dokonać prawidłowego zapisu (oraz zinterpretować zapis ) kariotypu zgodnie z obowiązującą nomenklaturą ISCN.	K_W35 K_U24

#### 11. Formy zajęć w odniesieniu do efektów uczenia

Numer przedmiotowego efektu uczenia	Forma zajęć dydaktycznych				
	wykład	seminarium	ćwiczenia	zajęcia praktyczne	e-learning
P_W01	x				x
P_W02	x	x			
P_W03	x	x			
P_U01		x			x
P_U02		x			
P_U03		x			

12. Treści programowe		
12.1. Forma zajęć: Wykłady		Liczba godzin
W1	Techniczne aspekty hodowli komórek (limfocytów, amniocytów, trofoblastu, fibroblastów skóry, szpiku) do badań cytogenetycznych.	2
W2 e-learning	Standardy jakości obowiązujące w badaniach cytogenetycznych.	2
W3	Wybrane zespoły uwarunkowane aberracjami chromosomowymi.	2
W4 e-learning	Techniki cytogenetyki molekularnej oparte o PCR (QF-PCR, MLPA) i ich zastosowanie w diagnostyce.	3
W5	Markery cytogenetyczne jako ważne narzędzie w diagnostyce onkologicznej. Zmiany w kariotypie a rokowanie.	2
W6	Zmiany polimorficzne w chromosomach oraz „aberracje” bez konsekwencji fenotypowych. Rozróżnianie zmian polimorficznych od aberracji.	2
W8	Centromery vs. neocentromery. Chromosomy markerowe w aspekcie diagnostyki i poradnictwa genetycznego.	2
Łącznie		15 (5 w e-learningu)
12.2. Forma zajęć: Seminaria		
S1	Techniki FISH, M-FISH, ich odmiany oraz wykorzystanie w klinicznej diagnostyce cytogenetycznej.	2
S2	Interpretacja wyników badań cytogenetycznych techniką FISH w oparciu o przypadki zaczerpnięte z publikacji.	2
S3	Techniki CGH i array-CGH oraz ich wykorzystanie w diagnostyce. (omówienie konkretnych przypadków literaturowych).	2
S4	Zasady nomenklatury cytogenetycznej cz. I	2
S5	Zasady nomenklatury cytogenetycznej cz. II.	2
S6,7,8	Przygotowanie przez studentów referatów z wybranych artykułów (opisy przypadków)	5
Łącznie		15
Łączna liczba godzin z przedmiotu		30
13. Metody uczenia		
13.1. Wykład	Wykład informacyjny, konwersatoryjny, interaktywny z pokazem multimedialnym.	
13.2. Seminaria	Seminarium z wykorzystaniem prezentacji multimedialnej, dyskusja, referat, film, pokaz, zadania problemowe.	

13.3. Ćwiczenia	-	
13.4. Inne	-	
13.5. e-learning	Samokształcenie Studenta - przyswajanie wiedzy udostępnionej w materiałach na stronie internetowej.	
14. Sposoby weryfikacji efektów uczenia się i sposoby oceny		
Numer przedmiotowego efektu uczenia się	Sposoby weryfikacji	Warunki zaliczenia
P_W01	Obecność na zajęciach, aktywny udział w dyskusji.	Udział w dyskusji, 50% poprawnie udzielonych odpowiedzi ustnych.
P_W02	Obecność na zajęciach, aktywny udział w dyskusji, rozwiązanie zadań problemowych.	Udział w dyskusji, poprawne rozwiązanie zadań problemowych.
P_W03	Obecność na zajęciach, aktywny udział w dyskusji.	Udział w dyskusji, 50% poprawnie udzielonych odpowiedzi ustnych.
P_U01	Obecność na zajęciach, aktywny udział w dyskusji, rozwiązanie zadań problemowych.	Udział w dyskusji, poprawne interpretowanie wyników badań molekularnych.
P_U02	Obecność na zajęciach, aktywny udział w dyskusji, przygotowanie i wygłoszenie referatu na zadany temat.	Udział w dyskusji, poprawnie przygotowany i wygłoszony referat.
P_U03	Obecność na zajęciach, aktywny udział w dyskusji, rozwiązanie zadań problemowych obejmujących zapis kariotypu i jego interpretację.	Przynajmniej w 50% poprawne wykonanie zapisu kariotypu, jego interpretacji oraz wskazanie błędów w zapisie.
15. Obciążenie pracą studenta		
Forma aktywności	Przeciętna liczba godzin na zrealizowanie aktywności	
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim:	udział w wykładach	10h
	udział w wykładach w formie e-learningu	5h
	udział w seminariach	15h
	udział w ćwiczeniach	-
	udział w innych formach kształcenia	-
	konsultacje	2
	łącznie	32h
Samodzielna praca studenta	przygotowanie do seminariów	30
	przygotowanie do ćwiczeń	-
	przygotowanie do sprawdzianów	-

		przygotowanie do egzaminu/zaliczenia końcowego		4
		łącznie		34
łącznie				66
Sumaryczna liczba punktów ECTS dla przedmiotu				2
16. Sumaryczne wskaźniki charakteryzujące przedmiot				
Liczba punktów ECTS, którą student uzyskuje na zajęciach wymagających bezpośredniego udziału nauczycieli akademickich				1
Liczba punktów ECTS, którą student uzyskuje za nakład pracy związany z zajęciami o charakterze praktycznym				1
17. Formy oceny – szczegóły				
Efekt	Na ocenę 2	Na ocenę 3,0 jeśli oceniający zadaje pytania pomocnicze lub na ocenę 3,5 - jeśli student odpowiada samodzielnie	Na ocenę 4 jeśli oceniający zadaje pytania pomocnicze lub na ocenę 4,5 - jeśli student odpowiada samodzielnie	Na ocenę 5
P_W01	Brak znajomości standardów obowiązujących w badaniach cytogenetycznych.	Student zna podstawowe zalecenia dotyczące funkcjonowania laboratorium cytogenetycznego.	Student zna większość standardów dotyczących postępowania z materiałem do badań, poszczególnych etapów wykonywania badania, zasad oceny jakości preparatów.	Student dodatkowo zna zasady wewnętrznej i zewnętrznej kontroli jakości badań w laboratorium cytogenetycznym oraz minimalne standardy dotyczące skuteczności metod badań cytogenetycznych.
P_W02	Student nie rozróżnia najbardziej charakterystycznych chromosomów (1, 2, 21) w oparciu o wzór prążkowy oraz nie potrafi wskazać polimorficznych regionów w chromosomach. Student nie zna podstaw nomenklatury cytogenetycznej.	Student potrafi rozróżnić chromosomy z grup A, D i G, oraz potrafi wskazać polimorficzne regiony w chromosomach i odróżnia podstawowe grupy polimorfizmów chromosomów od aberracji. Student zna podstawowe symbole i zasady zapisu wszystkich aberracji liczbowych i ważniejszych aberracji strukturalnych chromosomów.	Student rozróżnia większość długich chromosomów w oparciu o wzór prążków G, wykazuje się dobrą znajomością regionów polimorficznych w chromosomach i potrafi odróżnić zmianę polimorficzną od aberracji. Student zna większość symboli używanych w zapisie kariotypu , także molekularnego.	Student rozróżnia wszystkie chromosomy człowieka w rozdzielczości 550—700 prążków w oparciu o wzór prążków G, oraz posiada bardzo dużą wiedzę na temat polimorficznych prążków w chromosomach i nie myli ich z aberracjami. Student prezentuje bardzo dobrą znajomość nomenklatury cytogenetycznej, także w zakresie symboli

				wykorzystywanych w zapisie wyników FISH, CGH, array-CGH oraz zapisie zmian polimorficznych w chromosomach.
P_W03	Brak dostatecznej znajomości technik hodowli komórek do badań cytogenetycznych oraz technik molekularnych wykorzystywanych w diagnostyce cytogenetycznej	Student potrafi wymienić typy hodowli komórek do badań cytogenetycznych oraz omówić hodowle prowadzone rutynowo, jak również prezentuje podstawową wiedzę w zakresie technik molekularnych wykorzystywanych w diagnostyce cytogenetycznej.	Student potrafi krótko scharakteryzować hodowle inne niż prowadzone rutynowo, wykazuje się dobrą wiedzą w zakresie technik molekularnych wykorzystywanych w diagnostyce cytogenetycznej.	Student zna dogłębnie techniki hodowli komórek do badań cytogenetycznych oraz posiada bardzo dużą wiedzę na temat technik molekularnych wykorzystywanych w diagnostyce cytogenetycznej, w tym tych rzadziej stosowanych.
P_U01	Student nie potrafi poprawnie interpretować wyników badań opartych o techniki molekularne.	Student potrafi dokonywać interpretacji prostych wyników. badań technikami cytogenetyki molekularnej (FISH, CGH, array-CGH, QF-PCR, MLPA), oraz potrafi zaproponować dalsze postępowanie diagnostyczne.	Student potrafi zinterpretować większość wyników analiz opartych o techniki FISH, CGH, array-CGH, QF-PCR i MLPA, potrafi zaproponować dalsze postępowanie diagnostyczne, oraz posiada zdolność korelowania wyników badań laboratoryjnych z określonym fenotypem klinicznym.	Student potrafi bardzo dobrze interpretować wyniki badań molekularnych oraz potrafi powiązać wyniki uzyskane drogą klasycznej diagnostyki cytogenetycznej z wynikami badań molekularnych (FISH, M-FISH, micro-FISH, CGH, array-CGH, QF-PCR, MLPA). Potrafi zaproponować dalsze postępowanie diagnostyczne, oraz posiada zdolność korelowania wyników badań laboratoryjnych z określonym fenotypem klinicznym.
P_U02	Student nie przygotował referatu omawiającego określony przypadek kliniczny.	Student w sposób poprawny przygotował i wygłosił referat omawiający określony przypadek kliniczny.	Student przygotował dobry referat omawiający określony przypadek kliniczny, dobrze zaprezentował się na forum grupy, oraz aktywnie uczestniczył w dyskusji dotyczącej innych omawianych przypadków literaturowych.	Student przygotował bardzo dobry referat omawiający określony przypadek kliniczny, wyróżnił się bardzo dobrą prezentacją na forum grupy, oraz aktywnie uczestniczył w dyskusji dotyczącej innych omawianych przypadków literaturowych, wykazując się przy tym dużą wiedzą w zakresie cytogenetyki klinicznej.

P_U03	Student nie potrafi poprawnie wykonać zapisu kariotypu oraz dokonać jego poprawnej interpretacji.	Student potrafi zapisać kariotyp prawidłowy, liczbowe aberracje chromosomowe i podstawowe aberracje strukturalne, oraz potrafi dokonywać interpretacji prostych zapisów.	Student w większości przypadków potrafi dokonać zapisu kariotypu na podstawie opisu (w tym zapisu kariotypu molekularnego), dobrze interpretuje większość zapisów, potrafi wskazać większość błędów w zapisie.	Student bezbłędnie (lub z niewielkimi błędami) dokonuje zapisów kariotypu, słownych opisów zapisu kariotypu oraz potrafi wyszczególnić błędy w zapisie. Trudności nie sprawia mu zapis wyniku badań przy wykorzystaniu technik cytogenetyki molekularnej (FISH, CGH, array-CGH) oraz zapis zmian polimorficznych w chromosomach.
-------	---	--	--	--

\* ocena celująca – wiedza i umiejętności dla wszystkich efektów kształcenia osiągają średnią punktację powyżej 98%.