

# Karta przedmiotu

## Cz. 1

Informacje ogólne o przedmiocie		
1. Kierunek studiów: <i>analitka medyczna</i>		2. Poziom kształcenia: jednolite studia magisterskie
		3. Forma studiów: stacjonarna
4. Rok: V		5. Semestr: IX
6. Nazwa przedmiotu: BADANIA CYTOGENETYCZNE W PRAKTYCE KLINICZNEJ		
7. Status przedmiotu: fakultatywny		
8. Treści programowe przedmiotu i przypisane do nich efekty uczenia się		
Celem kształcenia w ramach przedmiotu Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej jest przekazanie podstaw teoretycznych oraz wiedzy odnośnie zastosowania technik cytogenetyki klasycznej i molekularnej w praktyce klinicznej oraz zaznajomienie studentów z obowiązującymi standardami cytogenetycznymi i technikami pozwalającymi badać liczbę i strukturę chromosomów w celu określenia prawidłowości kariotypu. Student uzupełni ponadto swoją wiedzę w zakresie technik klasycznych oraz zostanie szczegółowo zapoznany z technikami molekularnymi wykorzystywanymi w ocenie kariotypu. Ponadto student poszerzy swoją wiedzę w zakresie aberracji chromosomowych i zmian polimorficznych w chromosomach, a także nauczy się łączyć wiedzę kliniczną (z zakresu zespołów genetycznych, badań prenatalnych, niepłodności) z praktyką laboratoryjną. Celem przedmiotu jest jak najlepsze przekazanie wiedzy w zakresie technik wykorzystywanych w badaniach cytogenetycznych oraz ich praktycznego zastosowania klinicznego.		
Efekty uczenia się/odniesienie do efektów uczenia się zawartych w standardach		
w zakresie wiedzy student zna i rozumie: E.W8.; E.W9.; E.W11.; E.W12; E.W13.; E.W24.; A.W.10.; A.W19.;		
w zakresie umiejętności student potrafi: E.U1.; E.U2.; E.U12.; E.U13.; E.U15.; E.U16.; E.U17.		
w zakresie kompetencji społecznych student jest gotów do: 1.3.1 do 1.3.9		
9. liczba godzin z przedmiotu		30
10. liczba punktów ECTS dla przedmiotu		2
11. Sposoby weryfikacji i oceny efektów uczenia się		
Efekty uczenia się	Sposoby weryfikacji	Sposoby oceny*
W zakresie wiedzy	Obecność na zajęciach, aktywny udział w dyskusji, przygotowanie i wygłoszenie referatu na zadany temat.	*
W zakresie umiejętności	Rozwiązanie zadań problemowych, w tym obejmujących zapis kariotypu i jego interpretację.	*
W zakresie kompetencji	Obserwacja	*

\* 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 50%

**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 obejmująca pojęcie genu; organizację genomu człowieka; budowę i funkcje chromosomu; klasyfikację i morfologię chromosomów człowieka; typy chromatyny; mitozę, mejozę i ich znaczenie genetyczne; podstawowe zagadnienia z dziedziny cytogenetyki (hodowle, techniki barwienia); pojęcie aberracji chromosomowych, typy aberracji chromosomowych; determinację płci; typy i mechanizmy dziedziczenia.		
<b>15. Liczebność grup</b>	Zgodna z uchwałą Senatu SUM	
<b>16. Materiały do zajęć</b>	Różnego typu pomoce ułatwiające analizowanie chromosomów (wydruk prawidłowego kariogramu, wydruk ideogramów przedstawiających chromosomy człowieka w rozdzielczości 550 prążków, tabela rozdzielczości prążkowej chromosomów), wydrukowane płytki metafazowe przedstawiające kariotypy prawidłowe w wysokiej rozdzielczości prążkowej, wydrukowane wyniki analiz technikami CGH, array-CGH, oraz wyniki analiz w formie prezentacji multimedialnej.	
<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 potrafi wskazać i omówić standardy, których należy przestrzegać podczas wykonywania badania cytogenetycznego oraz porównać normy obowiązujące w Polsce i innych krajach UE.	E.W8. E.W9 E.W13 E.W24 A.W10 A.W19
P_W02	Student potrafi rozpoznawać chromosomy w wyższej rozdzielczości prążkowej, rozróżnia zmiany polimorficzne od aberracji oraz zna zasady nomenklatury cytogenetycznej.	E.W8. E.W9 E.W11 E.W12
P_W03	Student potrafi objaśnić techniczne aspekty hodowli komórek do badań cytogenetycznych oraz szczegółowo scharakteryzować	E.W8. A.W19

	techniki cytogenetyki molekularnej oparte o FISH i PCR.	A.W19
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.	E.U2 E.U12 E.U15 E.U16 E.U17
P_U02	Student potrafi przygotować i zaprezentować na forum grupy referat przedstawiający schemat postępowania laboratoryjnego w określonym przypadku klinicznym.	E.U1 E.U2 E.U12 E.U13 E.U15 E.U16 E.U17
P_U03	Student potrafi dokonać prawidłowego zapisu (oraz zinterpretować zapis) kariotypu zgodnie z obowiązującą nomenklaturą ISCN.	E.U12 E.U16
P_K01	dostarczania 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
<b>20. Formy i tematy zajęć</b>		<b>Liczba godzin</b>
<b>21.1. Wykłady</b>		<b>15</b>
Techniczne aspekty hodowli komórek (limfocytów, amniocytów, trofoblastu, fibroblastów skóry, szpiku) do badań cytogenetycznych.		2
Standardy jakości obowiązujące w badaniach cytogenetycznych.		2
Wybrane zespoły uwarunkowane aberracjami chromosomowymi.		2
Techniki cytogenetyki molekularnej oparte o PCR (QF-PCR, MLPA) i ich zastosowanie w diagnostyce.		3
Markery cytogenetyczne jako ważne narzędzie w diagnostyce onkologicznej. Zmiany w kariotypie a rokowanie.		2
Zmiany polimorficzne w chromosomach oraz „aberracje” bez konsekwencji fenotypowych. Rozróżnianie zmian polimorficznych od aberracji.		2
Centromery vs. neocentromery. Chromosomy markerowe w aspekcie diagnostyki i poradnictwa genetycznego.		2
<b>22.2. Seminaria</b>		<b>15</b>
Techniki FISH, M-FISH, ich odmiany oraz wykorzystanie w klinicznej diagnostyce		2

cytogenetycznej.	
Interpretacja wyników badań cytogenetycznych techniką FISH w oparciu o przypadki zaczerpnięte z publikacji.	2
Techniki CGH i array-CGH oraz ich wykorzystanie w diagnostyce. (omówienie konkretnych przypadków literaturowych).	2
Zasady nomenklatury cytogenetycznej cz. I	2
Zasady nomenklatury cytogenetycznej cz. II.	2
Przygotowanie przez studentów referatów z wybranych artykułów (opisy przypadków)	5
<b>24. Literatura</b>	
1. Srebniak MI, Tomaszewska A. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej. PZWL 2008 2. E. Tobias, M. Connor, M. Ferguson-Smith. "Genetyka medyczna". Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2013. 3. Jorde LB i in. Genetyka medyczna, Elsevier Urban&Partner, 2013. 4. Drewa G, Ferenc T. Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. Elsevier Urban&Partner 2011 5. Shaffer LG, Slovak ML, Campbell LJ, eds (2009) ISCN 2009: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature. Basel, S. Karger. 6. McGowan-Jordan J, Simons A, Schmid M. ISCN 2016: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature, Karger, 2016. 7. Wybrane artykuły naukowe polsko- lub angielskojęzyczne wskaziwane na bieżąco przez asystentów 8. Gardner RJM, Sutherland GR, Shaffer LG. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. Oxford University Press, 2011. 9. Gersen SL, Keagle MB Editors. The principles of clinical cytogenetics. Springer Science+Business Media New York, 2013. 10. Liehr T. Small Supernumerary Marker Chromosomes (sSMC). Springer-Verlag Berlin Heidelberg, 2012	
<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>	