Karta modułu/przedmiotu

Informacje ogólne o module/przedmiocie	
1. Kierunek studiów: Analityka medyczna	**2. Poziom kształcenia:** jednolite studia magisterskie **3. Forma studiów:** stacjonarne
4. Rok: IV	**5. Semestr: VIII**
6. Nazwa modułu/przedmiotu: BADANIA CYTOGENETYCZNE W PRAKTYCE KLINICZNEJ	
7. Status modułu/przedmiotu: fakultatywny	
8. Jednostka realizująca moduł/przedmiot: Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, ul. Jedności 8 (kampus B), 41-200 Sosnowiec, tel. 32 364 12 45; e-mail: genomika@sum.edu.pl	
9. Prowadzący moduł/przedmiot (imię, nazwisko, adres e-mail): Prof. dr hab. n. med. Jan Kowalski, e-mail: genomika@sum.edu.pl	
10. Cel kształcenia: Cel ogólny przedmiotu: przekazanie podstaw teoretycznych oraz wiedzy odnośnie zastosowania technik cytogenetyki klasycznej i molekularnej w praktyce klinicznej. Ogólna informacja o przedmiocie: Przedmiot badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej zaznajamia studentów z obowiązującymi standardami cytogenetycznymi oraz z technikami powalającymi 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. Intencje nauczyciela akademickiego prowadzącego przedmiot: intencją nauczyciela jest jak najlepsze przekazanie wiedzy w zakresie technik wykorzystywanych w badaniach cytogenetycznych oraz ich praktycznego zastosowania klinicznego.	
11. Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności i innych kompetencji: Pojęcie genu; organizacja genomu człowieka; budowa i funkcja chromosomu; klasyfikacja i morfologia chromosomów człowieka; typy chromatyny; mitoza, mejoza i ich znaczenie genetyczne; podstawowe zagadnienia z dziedziny cytogenetyki (hodowle, techniki barwienia); pojęcie aberracji chromosomowych, typy aberracji chromosomowych; determinacja płci; typy i mechanizmy dziedziczenia.	

12. Efekty kształcenia

Numer efektu kształcenia	Efekty kształcenia Student, który zaliczył moduł/przedmiot:	Odniesienie do kierunkowych efektów kształcenia
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	K_W35 K_W21 K_W41 K_U01

	klinicznym.	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

13. Formy zajęć w odniesieniu do efektów kształcenia

Numer efektu kształcenia	Forma zajęć dydaktycznych				
	wykład	seminarium	ćwiczenia	inne	e-learning
P_W01	x				
P_W02		x			
P_W03	x	x			
P_U01		x			
P_U02		x			
P_U03		x			

14. Treści programowe

14.1. 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	Techniki cytogenetyki molekularnej oparte o PCR (QF-PCR, MLPA) i ich zastosowanie w diagnostyce.	2
W5	Markery cytogenetyczne jako ważne narzędzie w diagnostyce onkologicznej. Zmiany w kariotypie a rokowanie.	2
W6 e-learning	Zmiany polimorficzne w chromosomach oraz „aberracje” bez konsekwencji fenotypowych. Rozróżnianie zmian polimorficznych od aberracji.	3
W8	Centromery vs. neocentromery. Chromosomy markerowe w aspekcie diagnostyki i poradnictwa genetycznego.	2
Łącznie 30 godzin		**15**
14.2. Forma zajęć: Seminaria		**Liczba godzin**
S1	Techniki FISH, M-FISH, ich odmiany oraz wykorzystanie w klinicznej diagnostyce cytogenetycznej.	2
S2	Techniki CGH i array-CGH oraz ich wykorzystanie w diagnostyce. (omówienie konkretnych przypadków literaturowych).	2
S3	Interpretacja wyników badań cytogenetycznych techniką FISH w oparciu o przypadki zaczerpnięte z publikacji.	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 30 godzin		**15**
Łączna liczba godzin z przedmiotu		**30**

15. Metody kształcenia	
15.1 Wykłady	Wykład informacyjny, konwersatoryjny, interaktywny z pokazem multimedialnym.
15.2. Seminaria	Seminarium z wykorzystaniem prezentacji multimedialnej, dyskusja, referat, film, pokaz, zadania problemowe.

16. Sposoby weryfikacji efektów kształcenia i sposoby oceny

Numer efektu kształcenia	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.

17. Obciążenie pracą studenta

Forma aktywności	Przeciętna liczba godzin na zrealizowanie aktywności	
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim:	udział w wykłdach	15h
	udział w seminariach	15h
	konsultacje	2h
	łącznie	**32h**
Samodzielna praca studenta	przygotowanie do seminariów	30h
	łącznie	**30h**
Łącznie		**62h**
Sumaryczna liczba punktów ECTS dla przedmiotu		**2**

18. Sumaryczne wskaźniki charakteryzujące przedmiot

Liczba punktów ECTS, którą student uzyskuje na zajęciach wymagających bezpośredniego udziału nauczycieli akademickich	**1**
Liczba punktów ECTS, którą student uzyskuje w ramach zajęć o charakterze praktycznym	**1**

19. Literatura

19.1. Podstawowa

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.

19.2. Uzupełniająca

1. Wybrane artykuły naukowe polsko- lub angielskojęzyczne wskazywane na bieżąco przez asystentów
2. Gardner RJM, Sutherland GR, Shaffer LG. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. Oxford University Press, 2011.

20. Inne przydatne informacje o module/przedmiocie	
20.1. Liczebność grup	24 osoby
20.2. Materiały do zajęć	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, QF-PCR, MLPA oraz wyniki analiz w formie prezentacji multimedialnej.
20.3. Miejsce odbywania się zajęć	Sala seminaryjna wewnątrz Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej, ul Jedności 8, Kampus B (III p.)
20.4. Miejsce i godzina konsultacji	Pokój asystentów i adiunktów, godzina konsultacji jest ustalana ze studentami tak, aby nie kolidowała z ich planem zajęć oraz obowiązkami pracowników.
20.5. Inne	

21. Formy oceny – szczegóły

Efekt	Na ocenę 2	Na ocenę 3	Na ocenę 4	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	Student potrafi wymienić typy	Student potrafi krótko scharakteryzować	Student zna dogłębnie techniki hodowli komórek do badań

	hodowli komórek do badań cytogenetycznych oraz technik molekularnych wykorzystywanych w diagnostyce cytogenetycznej	hodowli komórek do badań cytogenetycznych oraz omówić hodowle prowadzone rutynowo, jak również prezentuje podstawową wiedzę w zakresie technik molekularnych wykorzystywanych w diagnostyce cytogenetycznej.	hodowle inne niż prowadzone rutynowo, wykazuje się dobrą wiedzą w zakresie technik molekularnych wykorzystywanych w diagnostyce cytogenetycznej.	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 wykraczają poza wymagania określone dla oceny 5 „bardzo dobry”