Karta modułu/przedmiotu

Informacje ogólne o module/przedmiocie	
1. Kierunek studiów: farmacja	**2. Poziom kształcenia:** jednolite studia magisterskie **3. Forma studiów:** stacjonarne i niestacjonarne
4. Rok: II	**5. Semestr: IV**
6. Nazwa modułu/przedmiotu: Genetyka medyczna	
7. Status modułu/przedmiotu: fakultatywny	
8. Jednostka realizująca moduł/przedmiot, adres, e-mail: Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, 41-200 Sosnowiec, Jedności 8 (kampus B), tel. 32 364 12 45, genomika@sum.edu.pl, http://genomika.slam.katowice.pl	
9. Imię i nazwisko osoby odpowiedzialnej za realizację modułu/przedmiotu: Prof. dr hab. n. med. Jan Kowalski	
10. Założenia i cele kształcenia modułu/przedmiotu: Celem kształcenia w ramach fakultetu Genetyka medyczna jest wykształcenie farmaceutów z podstaw indywidualizacji leczenia jako wyniku zróżnicowanej reakcji na lek w odpowiedzi na zmienność genetyczną, obciążenie chorobami genetycznie uwarunkowanymi i określonymi predyspozycjami genetycznymi. W ramach fakultetu student zapozna się z podstawami genetyki medycznej i farmakogenetyki oraz ich znaczeniem w praktyce klinicznej. Zapozna się z algorytmami postępowania klinicznego w przypadku rozpoznania aberracji liczby i struktury chromosomów człowieka. Pozna podstawowe techniki stosowane w diagnostyce cytogenetycznej i genetyce molekularnej. Pozyska wiedzę na temat roli diagnostyki genetycznej i poradnictwa genetycznego w aspekcie badań prenatalnych i postnatalnych, diagnostyki nowotworów, wykrywania niepłodności partnerskiej, wykrywania chorób inwazyjnych i infekcyjnych, badania wrodzonych błędów metabolizmu oraz chorób psychicznych.	
11. Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności i innych kompetencji: Znajomość zagadnień objętych programem nauczania przedmiotu „Biologia i genetyka" z I roku kierunku farmacji.	

12. Efekty kształcenia

Numer przedmiotowego efektu kształcenia	Przedmiotowe efekty kształcenia	Odniesienie do efektów kształcenia zawartych w standardach
P_W01	Student charakteryzuje podstawowe zasady analizy kariotypu w oparciu o znajomość polskich standardów cytogenetycznych. Student potrafi objaśniać zasady i zastosowanie technik cytogenetyki i genetyki molekularnej oparte na metodach FISH i PCR.	A.W2. A.W17.
P_W02	Student potrafi objaśniać algorytmy postępowania klinicznego w przypadku rozpoznania zespołów aberracyjnych u człowieka. Student potrafi opisać najczęstsze objawy kliniczne i mechanizmy powstawania zespołów chromosomowych u człowieka.	A.W2. A.W3.
P_W03	Student potrafi wymienić wskazania do diagnostyki prenatalnej i przedurodzeniowej oraz genetycznej diagnostyki niepłodności partnerskiej. Student potrafi opisać podstawy genetyczne powstawania nowotworów, wrodzonych błędów metabolizmu i podłoże genetyczne chorób psychicznych.	A.W3. A.W2. A.W15.

P_U01	Student potrafi zastosować zasady zapisu kariotypu zgodnie z nomenklaturą ISCN dla wszystkich technik rutynowo stosowanych w diagnostyce cytogenetycznej. Student potrafi zastosować zasady zapisu mutacji genowych i zmian polimorficznych w genomie człowieka.	A.U2. A.U3.
P_U02	Student potrafi powiązać działanie leku z efektem teratogennym, jaki może on wywołać. Student potrafi nakreślić podstawy genetycznej diagnostyki i monitorowania leczenia niepłodności partnerskiej.	A.U3. A.U12.
P_U03	Student potrafi wyszukiwać adekwatne metody diagnostyki genetycznej do wykrywania i monitorowania przebiegu leczenia choroby nowotworowej.	A.U3. A.U12.
P_U04	Student potrafi zaplanować wykorzystanie metod genetycznych do weryfikacji genetyczne uwarunkowanych wrodzonych błędów metabolicznych oraz genetycznych przyczyny lekooporności.	A.U2. A.U3. A.U6. A.U12.

13. Formy zajęć w odniesieniu do efektów kształcenia

Numer przedmiotowego efektu kształcenia	Forma zajęć dydaktycznych				
	wykład	seminarium	ćwiczenia	inne	e-learning
P_W01	X	X			
P_W02	X				X
P_W03	X	X			
P_U01	X				X
P_U02	X	X			
P_U03	X				
P_U04	X	X			

14. Treści programowe

14.1. Forma zajęć: Wykłady		**Liczba godzin**
W1	Predyspozycja genetyczna do rozwoju chorób psychicznych.	**2**
W2	„aberracje” chromosomowe bez konsekwencji fenotypowych.	**2**
W3	Podłoże genetyczne chorób neurodegeneracyjnych.	**2**
W4	Techniki molekularne wykorzystywane w diagnostyce chorób o podłożu genetycznym.	**2**
W5	Konsekwencje kliniczne obecności mutacji genowych i polimorfizmów wraz zasadami zapisu.	**2**
W6 e-learning	Polimorfizm genów kodujących enzymy metabolizujące leki oraz polimorfizm genów naprawy DNA w farmakogenetyce.	**2**
W7 e-learning	Stadardy jakości w zakresie badań cytogenetycznych. Podstawy nomenklatury cytogenetycznej.	**2**
W8 e-learning	Genetyczne podłoże wad wrodzonych.	**1**
Łącznie		**15**
14.2. Forma zajęć: Seminaria		**Liczba godzin**
S1	Diagnostyka prenatalna a genetyka.	2
S2	Diagnostyka genetyczna niepłodności partnerskiej.	2
S3	Diagnostyka genetyczna chorób inwazyjnych i infekcyjnych w aspekcie lekooporności.	2
S4	Kliniczne konsekwencje liczbowych aberracji chromosomowych.	2

S5	Kliniczne konsekwencje strukturalnych aberracji chromosomowych.	2
S6	Podłoże genetyczne chorób metabolicznych	2
S7	Nowoczesna terapia nowotworów	2
S8	Problemy teratogenezy w genetyce klinicznej.	1
Łącznie		**15**
Łączna liczba godzin z przedmiotu		**30**

15. Metody kształcenia	
15.1. Wykład	Wykład informacyjny, konwersatoryjny, interaktywny z pokazem multimedialnym.
15.2. Seminaria	Prelekcja wstępna, dyskusja, wyjaśnianie i objaśnianie zagadnień niezrozumiałych dla studenta w procesie samokształcenia, metody aktywizujące: metody problemowe, gry dydaktyczne, elementy pokazowe.
15.3. Ćwiczenia	-
15.4. Inne	Samokształcenie Studenta - przyswajanie wiedzy podanej w trakcie seminariów, praca z podręcznikiem oraz z wykorzystaniem internetowych genetycznych i literaturowych baz danych, wykonanie zadanych prac problemowych.
15.5. e-learning	-

16. Sposoby weryfikacji efektów kształcenia i sposoby oceny

Numer przedmiotowego efektu kształcenia	Sposoby weryfikacji	Warunki zaliczenia
P_W01	Aktywny udział w dyskusji.	Udział w dyskusji. Prawidłowa odpowiedź na 50% zadanych pytań ustnych.
P_W02	Aktywny udział w dyskusji.	Udział w dyskusji. Prawidłowa odpowiedź na 50% zadanych pytań ustnych.
P_W03	Aktywny udział w dyskusji.	Udział w dyskusji. Prawidłowa odpowiedź na 50% zadanych pytań ustnych.
P_U01	Aktywny udział w dyskusji.	Udział w dyskusji. Prawidłowa odpowiedź na 50% zadanych pytań ustnych.
P_U02	Aktywny udział w dyskusji.	Udział w dyskusji. Prawidłowa odpowiedź na 50% zadanych pytań ustnych.
P_U03	Aktywny udział w dyskusji.	Udział w dyskusji. Prawidłowa odpowiedź na 50% zadanych pytań ustnych.
P_U04	Aktywny udział w dyskusji.	Udział w dyskusji. Prawidłowa odpowiedź na 50% zadanych pytań ustnych.

17. Obciążenie pracą studenta

Forma aktywności	Przeciętna liczba godzin na zrealizowanie aktywności	
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim:	udział w wykładach	10
	udział w seminariach	15
	udział w ćwiczeniach	

	udział w innych formach kształcenia	
	konsultacje	16
	łącznie	**41**
Samodzielna praca studenta	przygotowanie do seminariów	15
	przygotowanie do ćwiczeń	
	przygotowanie do sprawdzianów	
	e-learning	5
	przygotowanie do egzaminu/zaliczenia końcowego	7
	łącznie	**27**
Łącznie		**67**
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	2
Liczba punktów ECTS, którą student uzyskuje za nakład pracy związany z zajęciami o charakterze praktycznym	-

19. Literatura

19.1. Podstawowa

1. Bal J. Biologia Molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. PWN 2006.
2. E. Tobias, M. Connor, M. Ferguson-Smith. “Genetyka medyczna”. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2013
3. Drewa G. Ferenc T. Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2011, wyd.1.
4. Korf B. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. PWN 2003
5. Jorde L.B., Carey J.C. i in. Genetyka medyczna. Wyd. Elsevier Urban & Partner, Wrocław2010.
6. Srebniak M. i Tomaszewska A. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej. PZWL 2008.

19.2. Uzupełniająca

1. Kurpisz M. Molekularne podstawy rozrodczości człowieka i innych ssaków. Termedia Wydawnictwa Medyczne, Poznań 2002.
2. Radwan J. Niepłodność i rozród wspomagany. Termedia Wydawnictwa Medyczne, Poznań 2005.
3. Passarge E. Genetyka. Ilustrowany przewodnik. PZWL 2004.
4. Bradley J.R., Johnson D.R., Pober B.R. Genetyka medyczna. Wyd. Lekarskie PZWL 2011.
5. Ciechanowicz A., Kokot F. Genetyka molekularna w chorobach wewnętrznych. Wyd. Lekarskie PZWL 2009.
6. J. McGowan-Jordan, A. Simons, M. Schmid, ISCN 2016: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature (2016). S. Karger AG.
7. Wybrane artykuły naukowe polsko- lub angielskojęzyczne wskazywane na bieżąco przez prowadzących.

20. Inne przydatne informacje o module/przedmiocie	
20.1. Liczebność grup	Zgodna z uchwałą Senatu SUM
20.2. Materiały do zajęć	Pokaz multimedialny, pokaz filmowy, bazy internetowe, podręczniki, ideogramy, zadania problemowe
20.3. Miejsce odbywania się zajęć	Sala seminaryjna w Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej, 41-200 Sosnowiec, Jedności 8 (kampus B)
20.4. Miejsce i godzina konsultacji	Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, 41-200 Sosnowiec, Jedności 8 (kampus B), 1 godzina raz w tygodniu (termin dostosowany do planu studentów)
20.5. Inne	

21. Formy oceny – szczegóły				
Efekt	Na ocenę 2	Na ocenę 3	Na ocenę 4	Na ocenę 5
P_W01	Student nie posiada dostatecznej wiedzy z zakresu klasycznych i molekularnych technik cytogenetycznych. Student nie potrafi wymienić technik genetyki molekularnej opartych na metodzie PCR. Student nie zna obowiązujących standardów cytogenetycznych.	Student wykazuje się dostateczną wiedzą z zakresu technik hodowli materiału i barwień chromosomów stosowanych w klasycznym badaniu cytogenetycznym. Student potrafi wymienić podstawowe techniki oparte o PCR. Student posiada podstawową wiedzę na temat metod cytogenetyki molekularnej i ich zastosowania. Student zna najważniejsze standardy obowiązujące w diagnostyce cytogenetycznej.	Student wykazuje się dobrą wiedzą z zakresu technik hodowli materiału i barwień chromosomów stosowanych w klasycznym badaniu cytogenetycznym. Student dobrze zna podstawowe techniki cytogenetyki molekularnej oparte o PCR pod kątem zasad metody, jej zastosowań i ograniczeń. Student posiada dobrą wiedzę na temat innych metod cytogenetyki molekularnej. Student zna większość standardów obowiązujących w diagnostyce cytogenetycznej	Student wykazuje się bardzo dobrą wiedzą z zakresu technik hodowli materiału i barwień chromosomów stosowanych w klasycznym badaniu cytogenetycznym. Zna szczegóły zasad, zastosowania i ograniczenia powszechnie stosowanych metod cytogenetyki molekularnej opartej o PCR, w tym techniki MLPA. Student wykazuje się dużą wiedzę na temat technik stosowanych w genetyce molekularnej. Student zna wszystkie standardy obowiązujące w diagnostyce cytogenetycznej.
P_W02	Student nie zna podstaw dotyczących typów aberracji chromosomowych człowieka, nie zna mechanizmów ich powstawania oraz nie potrafi opisać fenotypów klinicznych powodowanych aberracjami chromosomów u człowieka.	Student potrafi wymienić podstawowe typy aberracji chromosomowych, podać mechanizmy ich powstawania oraz przykłady zespołów klinicznych nimi spowodowanych. Zna definicje mozaikowatości i chimeryzmu. Student potrafi zaproponować podstawowe algorytmy postępowania klinicznego w przypadku rozpoznania zespołów aberracyjnych u człowieka.	Student zna wszystkie typy aberracji liczbowych i strukturalnych chromosomów człowieka i potrafi opisać mechanizmy ich powstawania. Student zna większość symboli używanych w zapisie kariotypu po barwieniu GTG oraz po zastosowaniu technik molekularnych. Student potrafi połączyć dany zespół cech klinicznych z aberracjami, które są jego przyczyną. Potrafi zastosować algorytmy postępowania klinicznego w przypadku rozpoznania zespołów aberracyjnych u człowieka.	Student zna wszystkie możliwe typy aberracji liczbowych i strukturalnych chromosomów człowieka, potrafi opisać wszystkie możliwe mechanizmy ich powstawania. Zna fenotypy kliniczne i metody diagnostyki genetycznej najczęstszych zespołów aberracyjnych. Student dodatkowo zna inne niż wynikające z aberracji chromosomowych przyczyny zespołów takich jak zespół Pradera-Williego, czy Angelmana. Student potrafi zastosować i zależnie od przebiegu klinicznego modyfikować algorytmy postępowania diagnostycznego w przypadku rozpoznania zespołów aberracyjnych u człowieka.
P_W03	Student nie posiada podstawowej wiedzy na temat genetycznej diagnostyki prenatalnej. Studenta nie zna podstawowych zagadnień dotyczących podłoża genetycznego niepłodności partnerskiej, powstawania	Student potrafi wymienić rodzaje badań prenatalnych oraz najważniejsze techniki diagnostyki genetycznej stosowane w diagnostyce prenatalnej. Potrafi wymienić podstawowe testy przesiewowe i diagnostyczne stosowane w	Student potrafi wymienić rodzaje badań prenatalnych i zna wskazania do ich wykonania oraz techniki diagnostyki genetycznej stosowane w diagnostyce prenatalnej. Zna podstawy zagadnień związanych z teratogennym działaniem leków. Student dobrze zna podłoże genetyczne męskiej i żeńskiej	Student potrafi wymienić rodzaje badań prenatalnych i zna wskazania do ich wykonania oraz techniki diagnostyki genetycznej stosowane w diagnostyce prenatalnej. Dobrze zna zagadnienia związane z teratogennym działaniem leków Student bardzo dobrze zna podłoże genetyczne męskiej i żeńskiej niepłodności.

	nowotworów. Student nie umie podać genetycznej przyczyny wrodzonych chorób metabolicznych. Nie potrafi omówić genetycznej teorii powstawania chorób psychicznych.	inwazyjnej i nieinwazyjnej genetycznej diagnostyce prenatalnej. Student zna podstawy najważniejszych technik wykorzystywanych w genetycznych i cytogenetycznych badaniach postnatalnych związanych z diagnostyką niepłodności partnerskiej. Student potrafi omówić podstawowe procesy związane z nowotworzeniem i określić ich podłoże genetyczne oraz wymienić najważniejsze aberracje chromosomowe charakteryzujące omawiane typy nowotworów. Student umie dokonać podziału wrodzonych chorób metabolicznych oraz potrafi podać ich genetyczną przyczynę. Potrafi omówić budowę i podać znaczenie sekwencji genomów wykorzystywanych w identyfikacji patogenów. Student potrafi omówić podstawy genetycznej teorii powstawania chorób psychicznych.	niepłodności. Student potrafi określić związek wybranych mutacji punktowych i aberracji chromosomowych występujących w przypadku nowotworów z podstawowymi procesami komórkowymi. Student zna objawy fenotypowe i mechanizmy patogenezy wybranych przykładów wrodzonych chorób metabolizmu. Wymienia mechanizmy lekooporności patogenów. Student potrafi omówić genetyczną teorię powstawania chorób psychicznych.	Student potrafi określić wpływ wybranych mutacji genowych i aberracji chromosomowych na ryzyko wznowy, czas remisji i skuteczność terapii przeciwnowotworowej. Student zna dokładnie mechanizmy lekooporności patogenów. Biegle zna objawy fenotypowe rzadziej występujących wrodzonych chorób metabolicznych. Potrafi podać przykłady leczenia wrodzonych chorób metabolicznych z wykorzystaniem metod genetycznych. Student potrafi omówić genetyczną teorię powstawania chorób psychicznych oraz podać konkretne przykłady polimorfizmów w genach wpływających na występowanie schizofrenii i depresji.
P_U01	Student nie posiada podstaw teoretycznych umożliwiających właściwą interpretację oraz poprawne wykonanie zapisu kariotypu, mutacji genowych oraz zmian polimorficznych w genomie.	Student potrafi zapisać kariotyp prawidłowy, zna podstawowe symbole i zasady zapisu wszystkich aberracji liczbowych i ważniejszych aberracji strukturalnych chromosomów oraz mutacji genowych.	Student potrafi zapisywać kariotyp na podstawie opisu, dobrze interpretuje większość zapisów, potrafi wskazać większość błędów w zapisie.	Student bezbłędnie (lub z niewielkimi błędami) dokonuje zapisów kariotypu i mutacji genowych, słownych opisów zapisu kariotypu i mutacji genowych oraz potrafi wyszczególnić błędy w zapisie.
P_U02	Student nie potrafi podać wskazań do i	Student potrafi podać podstawowe	Student biegle posługuje się markerami	Student potrafi zastosować podejście kontyngentowe w

	zaproponować przebiegu genetycznej diagnostyki prenatalnej. Studenta nie potrafi zaproponować genetycznych i cytogenetycznych badań postnatalnych w genetycznej diagnostyce niepłodności partnerskiej..	wskazania do wykonania genetycznych badań prenatalnych. Student potrafi wskazać podstawowy do wykonania genetycznych i cytogenetycznych badań postnatalnych.	oznaczanymi w genetycznych testach przesiewowych i diagnostycznych stosowanych w inwazyjnej i nieinwazyjnej genetycznej diagnostyce prenatalnej. Zna algorytmy wykrywania wad rozwojowych OUN płodu. Student potrafi powiązać mutacje określonych genów z zaburzeniami gospodarki hormonalnej oraz wskazać geny z szlaku determinacji płci męskiej i żeńskiej i określić ich wpływ na płodność.	testach przesiewowych i diagnostycznych stosowanych w inwazyjnej i nieinwazyjnej genetycznej diagnostyce prenatalnej. Potrafi posługiwać się algorytmami wykrywania wad wrodzonych i rozwojowych płodu. Student potrafi powiązać zaburzenia rozwojowe w fenotypie płodu z efektem teratogennym substancji farmakologicznej. Student potrafi powiązać mutacje określonych genów z zaburzeniami gospodarki hormonalnej oraz wskazać geny z szlaku determinacji płci męskiej i żeńskiej i określić ich wpływ na płodność.
P_U03	Student nie potrafi powiązać procesów molekularnych i genetycznych z rozwojem danego typu nowotworu.	Student potrafi uzasadnić celowość prowadzenia badań genetycznych i cytogenetycznych u pacjentów ze zdiagnozowaną chorobą nowotworową.	Student w oparciu o wyniki testów genetycznych potrafi podać konsekwencje nowotworowych zmian genetycznych w odniesieniu do stanu chorego.	Student potrafi zaproponować przynajmniej dwie techniki służące wykryciu mutacji punktowych w genach związanych z procesem nowotworzenia, które mogą mieć wpływ na wynik leczenia.
P_U04	Student nie zna zasad stosowania metod genetycznych w identyfikacji patogenów.	Student umie wymienić typy technik molekularnych stosowanych do identyfikacji patogenów jak i chorób metabolicznych oraz podać ich zalety i wady.	Student potrafi zaproponować zastosowanie konkretnych technik molekularnych w diagnostyce genetycznej chorób metabolicznych.	Student potrafi samodzielnie zaproponować najlepszą technikę molekularną do równoczesnego oznaczania kilku patogenów. Student potrafi zaproponować zastosowanie konkretnych technik molekularnych w diagnostyce genetycznej chorób metabolicznych.

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