



Praktyczne aspekty diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych

Karta opisu przedmiotu

Informacje podstawowe

Jednostka organizacyjna Wydział Lekarski	Cykl dydaktyczny 2019/20	
Kierunek studiów Kierunek Lekarski	Rok realizacji 2021/22	
Poziom kształcenia jednolite magisterskie	Języki wykładowe Polski	
Forma studiów stacjonarne	Blok zajęciowy obowiązkowy do zaliczenia w toku studiów	
Profil studiów ogólnoakademicki	Obligatoryjność fakultatywny	
Dyscypliny Nauki medyczne	Forma weryfikacji uzyskanych efektów uczenia się zaliczenie na ocenę	
	Grupa zajęć standardu C. Nauki przedkliniczne	
Koordinator przedmiotu	Mirosław Bik-Multanowski, Agnieszka Grabowska	
Prowadzący zajęcia	Mirosław Bik-Multanowski, Agnieszka Grabowska, Anna Madetko-Talowska, Katarzyna Szewczyk, Teofila Książek	
Okresy Semestr 5, Semestr 6	Forma weryfikacji uzyskanych efektów uczenia się zaliczenie na ocenę	Liczba punktów ECTS 2.0
	Forma prowadzenia i godziny zajęć seminarium: 10, ćwiczenia: 20	

Cele kształcenia dla przedmiotu

C1	Przyswojenie informacji na temat: • zasad pracy w laboratorium cytogenetycznym oraz laboratorium biologii molekularnej • podstaw genetyki medycznej oraz metod badań kwasów nukleinowych • metod badań cytogenetycznych oraz zasad analizy chromosomów • korzystania z genetycznych baz danych
C2	Zdobycie umiejętności dotyczących: • podstaw pracy w laboratorium cytogenetycznym oraz laboratorium biologii molekularnej • metod badań kwasów nukleinowych • metod badań cytogenetycznych • podstawowych zasad analizy chromosomów, interpretacji wyników badań cytogenetycznych oraz molekularnych • korzystania w podstawowym zakresie z genetycznych baz danych

Efekty uczenia się dla przedmiotu

Kod	Efekty w zakresie	Kierunkowe efekty uczenia się	Metody weryfikacji
Wiedzy - Student zna i rozumie:			
W1	rozwój, budowę i funkcje organizmu człowieka w warunkach prawidłowych i patologicznych	O.W1	ocena grupy
W2	prawidłowy kariotyp człowieka i różne typy determinacji płci	C.W3	ocena grupy
W3	budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenyzy	C.W4	ocena grupy
W4	podstawowe pojęcia z zakresu genetyki	C.W1	ocena grupy
W5	zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej	C.W5	ocena grupy
W6	podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe	C.W9	ocena grupy
W7	aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenyzy i nowotworów	C.W7	ocena grupy
W8	zjawiska sprzężenia i współdziałania genów	C.W2	ocena grupy
Umiejętności - Student potrafi:			
U1	rozpoznać problemy medyczne i określić priorytety w zakresie postępowania lekarskiego	O.U1	ocena grupy
U2	planować własną aktywność edukacyjną i stale dokształcać się w celu aktualizacji wiedzy	O.U5	ocena grupy
U3	analizować krzyżówki genetyczne i rodowody cech oraz chorób człowieka, a także oceniać ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi	C.U1	ocena grupy
U4	odejmować decyzje o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych	C.U3	ocena grupy
U5	wykonywać pomiary morfometryczne, analizować morfogram i zapisywać kariotypy chorób	C.U4	ocena grupy
Kompetencji społecznych - Student jest gotów do:			
K1	korzystania z obiektywnych źródeł informacji	O.K7	ocena grupy
K2	wdrażania zasad koleżeństwa zawodowego i współpracy w zespole specjalistów, w tym z przedstawicielami innych zawodów medycznych, także w środowisku wielokulturowym i wielonarodowościowym	O.K9	ocena grupy

Bilans punktów ECTS

Rodzaje zajęć studenta	Średnia liczba godzin* przeznaczonych na zrealizowane rodzaje zajęć
seminarium	10

ćwiczenia	20
przygotowanie do ćwiczeń	30
Łączny nakład pracy studenta	Liczba godzin 60
Liczba godzin kontaktowych	Liczba godzin 30
Nakład pracy związany z zajęciami o charakterze praktycznym	Liczba godzin 20

* godzina (lekcyjna) oznacza 45 minut

Treści programowe

Lp.	Treści programowe	Efekty uczenia się dla przedmiotu	Formy prowadzenia zajęć
1.	Podstawy genetyki medycznej	W1, W2, W3, W4, W8	seminarium
2.	Sposoby badań kwasów nukleinowych	W2, W3, U2, U4, K1	ćwiczenia, seminarium
3.	Izolacja kwasów nukleinowych, sekwencjonowanie DNA metodą Sangera, interpretacja i zapis wyników badań genetycznych	W3, W6, U2, K1, K2	ćwiczenia
4.	Cytogenetyka klasyczna, technika FISH-ogadanie preparatów mikroskopowych	W2, W3, W6, W7, U1, U2, U4, U5, K1, K2	ćwiczenia, seminarium
5.	Zasady interpretacji i zapisu wyników badań cytogenetycznych	W2, W7, U3, U4, U5, K1	ćwiczenia
6.	Planowanie diagnostyki molekularnej (posługiwanie się komputerowymi bazami danych, projektowanie starterów do reakcji PCR za pomocą narzędzi bioinformatycznych)	W5, W6, U1, U2, U3, U4, K1, K2	ćwiczenia, seminarium

Informacje rozszerzone

Metody nauczania:

Analiza przypadków, Ćwiczenia komputerowe, Ćwiczenia laboratoryjne, Seminarium, Wykład z prezentacją multimedialną

Rodzaj zajęć	Formy zaliczenia	Warunki zaliczenia przedmiotu
seminarium	ocena grupy	zaliczenie na podstawie obecności na zajęciach
ćwiczenia	ocena grupy	zaliczenie na podstawie obecności na zajęciach

Wymagania wstępne i dodatkowe

Ukończenie modułów wprowadzających: • "Biochemia z elementami chemii" • "Genetyka z biologią molekularną"

Literatura

Obowiązkowa

1. Tobias E.S., Connor M., Ferguson-Smith M.: „Genetyka Medyczna”, PZWL 2011
2. Srebnik M.I., Tomaszewska A.: „Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej” Warszawa 2008
3. Słomski R. (red.): „Analiza DNA. Teoria i praktyka”, Wydawnictwo Uniwersytetu Przyrodniczego w Poznaniu 2011

Dodatkowa

1. Bał J. (red.): „Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej (wydanie drugie zmienione)” PWN 2008
2. Bradley J.T., Johnson D.R., Pober B.R.: „Genetyka medyczna. Notatki z wykładów” PZWL 2008
3. Drewna G., Ferenc T.: „Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów” Elsevier, Urban & Partner 2011

Standard kształcenia - efekty uczenia się

Kod	Treść
C.U1	analizować krzyżówki genetyczne i rodowody cech oraz chorób człowieka, a także oceniać ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi
C.U3	podejmować decyzje o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych
C.U4	wykonywać pomiary morfometryczne, analizować morfogram i zapisywać kariotypy chorób
C.W1	podstawowe pojęcia z zakresu genetyki
C.W2	zjawiska sprzężenia i współdziałania genów
C.W3	prawidłowy kariotyp człowieka i różne typy determinacji płci
C.W4	budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy
C.W5	zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej
C.W7	aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenezy i nowotworów
C.W9	podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe
O.K7	korzystania z obiektywnych źródeł informacji
O.K9	wdrażania zasad koleżeństwa zawodowego i współpracy w zespole specjalistów, w tym z przedstawicielami innych zawodów medycznych, także w środowisku wielokulturowym i wielonarodowościowym
O.U1	rozpoznać problemy medyczne i określić priorytety w zakresie postępowania lekarskiego
O.U5	planować własną aktywność edukacyjną i stale dokształcać się w celu aktualizacji wiedzy
O.W1	rozwój, budowę i funkcje organizmu człowieka w warunkach prawidłowych i patologicznych