



Sylabus na rok akademicki: 2020/2021														
Cykl kształcenia: 2017-2022														
Opis przedmiotu kształcenia														
Nazwa modułu/przedmiotu	GENETYKA MEDYCZNA – CYTOGENETYKA								Grupa szczegółowych efektów kształcenia					
	MEDICAL GENETICS – CYTOGENETICS								Kod grupy E	Nazwa grupy Naukowe aspekty medycyny laboratoryjnej				
Wydział	Farmaceutyczny													
Kierunek studiów	Analityka Medyczna													
Jednostka realizująca przedmiot	Katedra i Zakład Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu													
Specjalność														
Poziom studiów	jednolite magisterskie X* I stopnia <input type="checkbox"/> II stopnia <input type="checkbox"/> III stopnia <input type="checkbox"/> podyplomowe <input type="checkbox"/>													
Forma studiów	X stacjonarne    X niestacjonarne													
Rok studiów	4								Semestr studiów:	<input type="checkbox"/> zimowy <input checked="" type="checkbox"/> letni				
Typ przedmiotu	X obowiązkowy <input type="checkbox"/> ograniczonego wyboru <input type="checkbox"/> wolnego wyboru/ fakultatywny													
Rodzaj przedmiotu	<input type="checkbox"/> kierunkowy <input type="checkbox"/> podstawowy													
Język wykładowy	X polski <input type="checkbox"/> angielski <input type="checkbox"/> inny													
* zaznaczyć odpowiednio, zamieniając <input type="checkbox"/> na X														
Liczba godzin														
Forma kształcenia														
	Wykłady (WY)	Seminaria (SE)	Ćwiczenia audytoryjne (CA)	Ćwiczenia kierunkowe - niekliniczne (CN)	Ćwiczenia kliniczne (CK)	Ćwiczenia laboratoryjne (CL)	Ćwiczenia w warunkach symulowanych (CS)	Zajęcia praktyczne przy pacjencie (PP)	Ćwiczenia specjalistyczne - magisterskie (CM)	Lektoraty (LE)	Zajęcia wychowania fizycznego-obowiązkowe (WF)	Praktyki zawodowe (PZ)	Samokształcenie (Czas pracy własnej studenta)	E-learning (EL)
Semestr zimowy:														
Kształcenie bezpośrednie (kontaktowe)														

Kształcenie zdalne synchroniczne															
Kształcenie zdalne asynchroniczne															
Semestr letni:															
Kształcenie bezpośrednie (kontaktowe)						30									
Kształcenie zdalne synchroniczne	15														
Kształcenie zdalne asynchroniczne													30		
Razem w roku:															
Kształcenie bezpośrednie (kontaktowe)						30									
Kształcenie zdalne synchroniczne	15														
Kształcenie zdalne asynchroniczne													30		
Cele kształcenia: (max. 6 pozycji) Zdobycie umiejętności i wiedzy na temat:															
<ul style="list-style-type: none"> <li>Zasad zapisu cytogenetycznego, klasyfikacji chromosomów, podstawowych metod cytogenetycznych i cytogenetyki molekularnej, znajomość genetycznego podłoża chorób człowieka i rodzajów dziedziczenia,</li> <li>Formułowania wyniku, posługiwania się terminologią stosowaną w genetyce klinicznej, interpretacji wyników badań genetycznych, znajomość zasad pobierania, przechowywania i transportu materiału biologicznego do badań genetycznych, zasad prowadzenia dokumentacji medycznej i jej archiwizacji</li> </ul>															
Macierz efektów uczenia się dla modułu/przedmiotu w odniesieniu do metod weryfikacji zamierzonych efektów uczenia się oraz formy realizacji zajęć:															
Numer efektu uczenia się przedmiotowego	Numer efektu uczenia się kierunkowego	Student, który zaliczy moduł/przedmiot wie/umie/potrafi				Metody weryfikacji osiągnięcia zamierzonych efektów uczenia się (formujące i podsumowujące)				Forma zajęć dydaktycznych  ** wpisz symbol					
W 01	E.W6	zna funkcje genomu, transkryptomu i proteomu człowieka oraz opisuje procesy replikacji, naprawy i rekombinacji kwasu deoksyrybonukleinowego (DNA), transkrypcji i translacji oraz degradacji DNA, kwasu rybonukleinowego (RNA) i białek;				Sprawdziany pisemne (krótkie ustrukturyzowane pytania), egzamin pisemny				WY, CL, SK					
W 02	E.W8	zna zasady i zastosowanie technik biologii molekularnej oraz technik cytogenetyki klasycznej i				Sprawdziany pisemne (krótkie ustrukturyzowane				WY, CL, SK					

		cytogenetyki molekularnej;	pytania), egzamin pisemny	
W 03	E.W10	zna podstawy genetyki klasycznej, populacyjnej i molekularnej;	Sprawdziany pisemne (krótkie ustrukturyzowane pytania), egzamin pisemny	WY, CL, SK
W 04	E.W11	zna mechanizmy zaburzeń genetycznych u człowieka;	Sprawdziany pisemne (krótkie ustrukturyzowane pytania), egzamin pisemny	WY, CL, SK
W 05	E.W12	zna wskazania oraz metody laboratoryjne używane do genetycznej diagnostyki niepełnosprawności intelektualnej, dysmorfii, zaburzeń rozwoju, zaburzeń cielesno-płciowych, niepowodzeń rozrodu, predyspozycji do nowotworów oraz genetycznej diagnostyki prenatalnej;	Sprawdziany pisemne (krótkie ustrukturyzowane pytania), egzamin pisemny	WY, CL, SK
W 06	E.W13	zna podstawy genetyczne różnych chorób oraz genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności;	Sprawdziany pisemne (krótkie ustrukturyzowane pytania), egzamin pisemny	WY, CL, SK
W 07	E.W31	zna podstawy metody zapłodnienia pozaustrojowego (in vitro) i genetycznej diagnostyki preimplantacyjnej.	Sprawdziany pisemne w postaci krótkich ustrukturyzowanych pytań i/lub zadań problemowych , egzamin pisemny	WY, CL, SK
U 01	E.U12	potrafi posługiwać się technikami biologii molekularnej oraz technikami cytogenetyki klasycznej i molekularnej, a także zinterpretować uzyskane wyniki;	Sprawdziany pisemne w postaci krótkich ustrukturyzowanych pytań i/lub zadań problemowych , egzamin pisemny	WY, CL, SK

U 02	E.U13	potrafi korzystać z genetycznych baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi;	Sprawdziany pisemne w postaci krótkich ustrukturyzowanych pytań i/lub zadań problemowych , egzamin pisemny	WY, CL, SK
U 03	E.U15	potrafi oszacować ryzyko ujawnienia się chorób o podłożu genetycznym u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych oraz ocenić ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi;	Sprawdziany pisemne w postaci krótkich ustrukturyzowanych pytań i/lub zadań problemowych , egzamin pisemny	WY, CL, SK
U 04	E.U16	potrafi interpretować wyniki badań genetycznych: molekularnych i cytogenetycznych oraz zapisać je, używając obowiązującej międzynarodowej nomenklatury;	Sprawdziany pisemne w postaci krótkich ustrukturyzowanych pytań i/lub zadań problemowych , egzamin pisemny	WY, CL, SK
U 05	E.U17	potrafi ustalić algorytm diagnostyczny i zaproponować badania genetyczne dla pacjentów poradni genetycznej;	Sprawdziany pisemne w postaci krótkich ustrukturyzowanych pytań i/lub zadań problemowych , egzamin pisemny	WY, CL, SK
K 01	E.K1	potrafi wykazywać się kreatywnością w działaniu związanym z realizacją zadań diagnosty laboratoryjnego;	Obserwacja bezpośrednia postaw studenta	WY, CL, SK
K 02	E.K3	ma świadomość odpowiedzialności związanej z decyzjami podejmowanymi w ramach działalności zawodowej, w szczególności w kategoriach bezpieczeństwa własnego i innych osób;	Obserwacja bezpośrednia postaw studenta	WY, CL, SK

\*\* WY - wykład; SE - seminarium; CA - ćwiczenia audytoryjne; CN - ćwiczenia kierunkowe (niekliniczne); CK - ćwiczenia kliniczne; CL - ćwiczenia laboratoryjne; CM – ćwiczenia specjalistyczne (mgr); CS - ćwiczenia w warunkach symulowanych; LE - lektoraty; zajęcia praktyczne przy pacjencie - PP; WF - zajęcia wychowania fizycznego (obowiązkowe); PZ- praktyki zawodowe; SK –

samokształcenie, EL- E-learning.	
<p>Proszę oznaczyć krzyżykami w skali 1-5 jak powyższe efekty lokują państwa zajęcia w działach: przekaz wiedzy, umiejętności czy kształtowanie postaw np.:</p> <p>Wiedza 5</p> <p>Umiejętności 5</p> <p>Kompetencje społeczne 1</p>	
<b>Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS):</b>	
<b>Forma nakładu pracy studenta</b> (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie itp.)	<b>Obciążenie studenta (h)</b>
1. Godziny kontaktowe:	30
2. godziny w kształceniu zdalnym (e-learning)	15
3. Czas pracy własnej studenta (samokształcenie):	30
Sumaryczne obciążenie pracy studenta	75
<b>Punkty ECTS za moduł/przedmiotu</b>	3
Uwagi	
<b>Treść zajęć:</b> (proszę wpisać hasłowo tematykę poszczególnych zajęć z podziałem na formę zajęć dydaktycznych, pamiętając, aby przekładała się ona na zamierzone efekty uczenia się)	
<p>Wykłady:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Genetyczne podłoże chorób człowieka. Rodzaje dziedziczenia. Ocena ryzyka powtórzenia się choroby. Rodowód. Wskazania do wykonania badań genetycznych.</li> <li>2. Podstawowe zespoły chorobowe związane z aberracjami liczbowymi chromosomów.</li> <li>3. Podstawowe zespoły chorobowe związane z aberracjami strukturalnymi chromosomów</li> <li>4. Podstawowe zespoły związane z aberracjami chromosomów płciowych.</li> <li>5. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna</li> <li>6. Zespoły chorobowe dziedziczone monogenowo i wieloczynnikowo.</li> <li>7. Algorytmy postępowania diagnostycznego w chorobach genetycznych cz. 1.</li> <li>8. Algorytmy postępowania diagnostycznego w chorobach genetycznych cz. 2.</li> </ol>	
<b>Seminaria</b>	
<b>Ćwiczenia</b> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zasady pobierania, transportu, przechowywania i opracowania materiałów do badań cytogenetycznych: algorytm pobierania, transportu, przechowywania, opracowywania materiałów biologicznych oraz archiwizacji. Rodzaje tkanek i metody hodowli komórkowych. Metody prowadzenia dokumentacji medycznej, okresy jej przechowywania. Systemy zarządzania, jakością w laboratorium genetycznym. Ćwiczenia praktyczne z zakresu zakładania hodowli komórkowych z limfocytów krwi obwodowej oraz izolacja materiału po hodowli</li> <li>2. Struktura i funkcja chromosomów. Klasyczne metody barwienia chromosomów: Klasyfikacja prążków i subprążków chromosomowych. Techniki barwień cytogenetycznych (GTG, CBG, Ag-NOR, RTG). Kariotyp. Klasyfikacja i mechanizm powstawania aberracji chromosomowych: triploidia, trisomia, monosomia, inwersje paracentryczne i pericentryczne, duplikacja, delecja terminalna i interstycjalna, translokacje wzajemne i niewzajemne, zrównoważone i</li> </ol>	

niezrównoważone, robertsonowskie. Ćwiczenia praktyczne z zakresu barwienia preparatów metodami GTG, CBG, AgNOR oraz rozpoznawanie aberracji w przykładowych kariogramach, wycinanie kariogramów. Budowa chromosomów metafazalnych, rozdział chromosomów, crossing-over, poliploidia, aneuploidia, polimorfizm chromosomów. Cykl komórkowy (mitoza, mejoza). Molekularne aspekty cyklu komórkowego, euchromatyna, heterochromatyna.

3. Gen, allel, locus, genotyp, fenotyp, homozygota, heterozygota, heterozygota złożona i podwójna, hemizygota, intron, ekson, mutacje i ich rodzaje, regulacja ekspresji genów. Replikacja, transkrypcja, translacja.

4. Ćwiczenia praktyczne z zapisu ISCN w diagnostyce genetycznej - zasady ogólne, aberracje liczbowe chromosomów, aberracje strukturalne chromosomów.

5. Metoda fluorescencji *in situ* (FISH, rapid-FISH) – zastosowanie w diagnostyce genetycznej; zapis cytogenetyczny z uwzględnieniem metody FISH. Praktyczne ćwiczenia z zakresu przygotowania preparatów mikroskopowych metodą FISH oraz analiza obrazów chromosomów przy użyciu mikroskopu fluorescencyjnego z uwzględnieniem rodzaju sond FISH.

6. Zastosowanie technik cytogenetyki molekularnej w diagnostyce: CGH i aCGH –czyli porównawcza hybrydyzacja genomowa i CGH do mikromacierzy jako techniki analizy całego genomu. Ćwiczenia praktyczne połączone z zapoznaniem się z metodą aCGH oraz ze sprzętem stosowanym do aCGH. Analiza przykładowych wyników przy użyciu oprogramowania do aCGH.

7. Algorytm postępowania diagnostycznego w laboratorium genetycznym, w przypadkach zespołów wad wrodzonych uwarunkowanych przez aberracje chromosomowe,

8. Genetyka medyczna chorób nowotworowych: onkogeny, antyonkogeny, geny mutatorowe, transformacja nowotworowa, proliferacja, apoptoza, etapy karcinogenezy. Zespoły niestabilności chromosomowej i ich diagnostyka. Wprowadzenie do metod cytogenetyki molekularnej, stosowanych w diagnostyce genetycznej nowotworów. Cytogenetyka białaczek. Charakterystyka aberracji chromosomowych w komórkach nowotworowych. Analiza mikroaberracji chromosomowych metodami cytogenetyki molekularnej. Ćwiczenia praktyczne z posługiwania się techniką MLPA w diagnostyce aberracji chromosomowych u pacjentów z niepełnosprawnością intelektualną i cechami dysmorficznymi. Analiza aneuploidii metodami cytogenetyki molekularnej. Ćwiczenia praktyczne posługiwania się metodą QF-PCR w diagnostyce aberracji chromosomowych u płodów w badaniach prenatalnych oraz materiale z poronienia

9. Diagnostyka prenatalna.. Możliwości diagnostyczne w genetyce, typy tkanek do badania, techniki umożliwiające analizę genomu płodu. Ćwiczenia praktyczne z zakładania hodowli z komórek płynu owodniowego oraz kosmówki i izolacja materiału uzyskanego po hodowli. Ćwiczenia z analizy prążkowej chromosomów uzyskanych po hodowli amniocytów i komórek

kosmówki w mikroskopie optycznym
10. Kolokwium zaliczeniowe. Sprawdzian z części praktycznej (wycinanie, układanie chromosomów, zapis cytogenetyczny, interpretacja wyniku, zalecenia dla lekarza kierującego na badanie)
Inne
<p><b>Literatura podstawowa:</b> (wymienić wg istotności, nie więcej niż 3 pozycje)</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Badania molekularne i cytogenetyczne w medycynie. Elementy genetyki klinicznej pod redakcją J. Bala. PWN SpringerPWN. Warszawa 2001</li> <li>2. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej. MI Średniak A Tomaszewska. PZWL 2008</li> <li>3. ISCN 2009 . Karger 2009</li> </ol> <p><b>Literatura uzupełniająca i inne pomoce:</b> (nie więcej niż 3 pozycje)</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Przykłady analiz DNA pod red. R. Słomskiego. Wydawnictwo Akademii Rolniczej w Poznaniu. 2004</li> <li>2. Genetyka molekularna w chorobach wewnętrznych A.Ciechanowicz, F Kokot PZWL 2009</li> </ol> <p>Krótkie wykłady –Genetyka . PC Winter, GI Hickey. PWN. Warszawa 2001</p>
<p><b>Wymagania dotyczące pomocy dydaktycznych:</b> (np. laboratorium, rzutnik multimedialny, inne...)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sala ćwiczeń</li> <li>• Mikroskop</li> <li>• Rzutnik multimedialny</li> <li>• Komputer z oprogramowaniem do analizy aberracji chromosomowych</li> <li>• Komputer z oprogramowaniem do analizy cytogenetyki molekularnej</li> </ul> <p>Laboratorium cytogenetyczne</p>
<p><b>Warunki wstępne:</b> (minimalne warunki, jakie powinien student spełnić przed przystąpieniem do modułu/przedmiotu)</p> <p>Ukończenie kursu „biologia medyczna”</p>
<p><b>Warunki uzyskania zaliczenia przedmiotu:</b> (określić formę i warunki zaliczenia zajęć wchodzących w zakres modułu/przedmiotu, zasady dopuszczenia do egzaminu końcowego teoretycznego i/lub praktycznego, jego formę oraz wymagania jakie student powinien spełnić by go zdać, a także kryteria na poszczególne oceny)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Zaliczenie ćwiczeń ustne (2 pytania). Wymagana obecność wg Regulaminu studiów na rok akademicki 2020/21</li> <li>• Zajęcia, które nie odbędą się z powodu zaplanowanych dni wolnych, np. ogłoszonych przez Rektora lub Dziekana, zostaną odpracowane na wniosek studenta zgodnie z Regulaminem Studiów, w uzgodnieniu z opiekunem przedmiotu i przedstawicielem studentów – starostą lub student wykona dodatkową indywidualną pracę w ramach samokształcenia</li> <li>• Zdanie egzaminu pisemnego (w formie testu jednokrotnego wyboru) Test składa się z 50 pytań zamkniętych (odpowiedzi: A,B,C,D,E).</li> </ul>

<b>Ocena:</b>	<b>Kryteria oceny:</b> (tylko dla przedmiotów/modułów kończących się egzaminem, )
Bardzo dobra (5,0)	96%-100% prawidłowych odpowiedzi
Ponad dobra (4,5)	91%-95% prawidłowych odpowiedzi
Dobra (4,0)	81%-90% prawidłowych odpowiedzi
Dość dobra (3,5)	71-80% prawidłowych odpowiedzi
Dostateczna (3,0)	61%-70% prawidłowych odpowiedzi

<b>Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot:</b>	<b>Katedra i Zakład Genetyki, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu</b>
<b>Adres jednostki:</b>	<b>Wrocław ul. Marcinkowskiego 1</b>
<b>Numer telefonu:</b>	<b>tel. Sekretariat: 717841256</b>
<b>E-mail:</b>	<b>katarzyna.konecka@umed.wroc.pl</b>

Osoba odpowiedzialna za przedmiot (koordynator):	Prof. dr hab. Maria Sasiadek			
Numer telefonu:	717841255			
E-mail:	maria.sasiadek@umed.wroc.pl			
Wykaz osób prowadzących poszczególne zajęcia:				
Imię i nazwisko:	Stopień / tytuł naukowy lub zawodowy:	Dyscyplina naukowa:	Wykonywany zawód:	Forma prowadzenia zajęć:
Ryszard Ślęzak	Dr n. med.	Nauki medyczne	lekarz i diagnosta laboratoryjny	wykłady
Izabela Łacmańska	Dr hab. n. med.	Nauki medyczne	diagnosta laboratoryjny	ćwiczenia
Paweł Karpiński	Dr n. med.	Nauki medyczne	biolog molekularny	ćwiczenia

Data opracowania sylabusu

Imię i nazwisko autora (autorów) sylabusu:

18-02-2021

Dr n. med. Ryszard Ślęzak



**Podpis Kierownika jednostki prowadzącej zajęcia**

.....

**Podpis Dziekana wydziału zlecającego przedmiot:**

.....