

Sylabus			
Część A - Opis przedmiotu kształcenia			
Nazwa modułu/przedmiotu	Genetyka Medyczna Cytogenetyka	Grupa szczegółowych efektów kształcenia	
		Kod grupy	Nazwa grupy
Wydział	Farmacji		
Kierunek studiów	Analityka Medyczna		
Specjalności			
Poziom studiów	jednolite magisterskie X* I stopnia ☐ II stopnia ☐ III stopnia ☐ podyplomowe ☐		
Forma studiów	stacjonarne X niestacjonarne ☐		
Rok studiów	IV	Semestr studiów: VIII	
Typ przedmiotu	obowiązkowy X fakultatywny ☐		
Rodzaj przedmiotu	kierunkowy X podstawowy ☐		
Język wykładowy	polski X angielski ☐ inny ☐		
* zaznaczyć odpowiednio, zamieniając ☐ na X			
Forma kształcenia		Godziny	
Wykład		8	
Seminarium			
Ćwiczenia audytoryjne			
Ćwiczenia kierunkowe (niekliniczne)		23	
Ćwiczenia kliniczne			
Ćwiczenia laboratoryjne			
Ćwiczenia specjalistyczne (mgr)			
Ćwiczenia w warunkach symulowanych			
Lektoraty			
Zajęcia praktyczne przy pacjencie			
Zajęcia wychowania fizycznego			
Praktyki zawodowe			
Samokształcenie			
inne			
Razem			
Cele kształcenia: Zdobyć umiejętności i wiedzy na temat: zasad zapisu cytogenetycznego, klasyfikacji chromosomów, podstawowych metod cytogenetycznych i cytogenetyki molekularnej, znajomość genetycznego podłoża chorób człowieka i rodzajów dziedziczenia,			

- 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

Macierz efektów kształcenia dla modułu/przedmiotu w odniesieniu do metod weryfikacji zamierzonych efektów kształcenia oraz formy realizacji zajęć:

Numer efektu kształcenia	Student, który zaliczy moduł/przedmiot wie/umie/potrafi	Metody weryfikacji osiągnięcia zamierzonych efektów kształcenia (formujące i podsumowujące)	Forma zajęć dydaktycznych ** wpisz symbol
K_W 07	Ma wiedzę na temat funkcji i struktury genów , budowy chromosomów człowieka, mechanizmów dziedziczenia i zaburzeń genetycznych	Sprawdziany pisemne (krótkie ustrukturyzowane pytania) , egzamin pisemny	WY, CN
K_W17	Zna zasady dobrej praktyki laboratoryjnej, prawne, organizacyjne i etyczne uwarunkowania czynności diagnosty laboratoryjnego i wymagania dotyczące organizacji medycznego laboratorium diagnostyki genetycznej		
K_W22	Zna rodzaje i charakterystykę materiału biologicznego, zasady i metodykę pobierania, transportu, przechowywania i przygotowania do analizy cytogenetycznej		
K_W34	Rozumie molekularne podłoże polimorfizmu genetycznego i metody jego badania oraz związek z zachorowalnością i efektywnością leczenia		
K_W35	Zna podstawowe techniki badawcze cytogenetyki i biologii molekularnej i ich zastosowanie w diagnostyce chorób genetycznych		
K_W41	Zna zasady interpretacji		

K_W43	wyników badań cytogenetycznych w celu różnicowania stanów fizjologicznych i patologicznych Zna systemy jakości medycznych laboratoriów diagnostyki genetycznej oraz zasady ich akredytacji i certyfikacji		
K_U04	Potrafi skutecznie komunikować się ze współpracownikami, innymi pracownikami ochrony zdrowia i odbiorcami wyników. Zna procedury uzyskiwania wiarygodnych wyników badań cytogenetycznych i molekularnych (w tym analiza kariotypu, CGH, FISH, microarray CGH) oraz profesjonalnie opracować i interpretować wyniki tych analiz	Sprawdziany pisemne w postaci krótkich ustrukturyzowanych pytań i/lub zadań problemowych , egzamin pisemny	WY CN
K_U24			
K_U29	Potrafi proponować profile, schematy i algorytmy postępowania diagnostycznego w różnych stanach klinicznych, zgodnie z zasadami etyki zawodowej, wymogami dobrej praktyki laboratoryjnej i medycyny laboratoryjnej opartej na dowodach naukowych.		
K_U30	Umie optymalizować ofertę badań laboratoryjnych, przydatną lekarzowi w stawianiu właściwej diagnozy oraz zaplanować strategię poszerzania diagnostyki o testy potwierdzające i specjalistyczne, zgodnie z postępowaniem wiedzy i rachunkiem		

K_U35	ekonomicznym. Potrafi rozwiązywać problemy diagnostyczne w różnych dziedzinach genetyki medycznej z wykorzystaniem współczesnych źródeł informacji.		
W_K 01	Rozumie potrzebę uczenia się przez całe życie, potrafi inspirować i organizować proces uczenia się innych osób	Obserwacja bezpośrednia postaw studenta	WY CN
K_K04	Prawidłowo identyfikuje i rozstrzyga dylematy związane z wykonywaniem zawodu diagnosty laboratoryjnego		

** 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

Proszę oznaczyć krzyżykami w skali 1-3 jak powyższe efekty lokują państwa zajęcia w działach: przekaz wiedzy, umiejętności czy kształtowanie postaw np.:

Wiedza + + +

Umiejętności + +

Postawy +

Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS):

Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie sprawdzenie, itp.)	Obciążenie studenta (h)
1. Godziny kontaktowe	36
2. Czas pracy własnej studenta	58
Sumaryczne obciążenie pracy studenta	94
Punkty ECTS za moduł/przedmiotu	4
Uwagi	

Treść zajęć: (proszę wpisać hasłowo tematykę poszczególnych zajęć z podziałem na formę zajęć dydaktycznych, pamiętając, aby przekładała się ona na zamierzone efekty kształcenia)

Wykłady

1. Genetyczne podłoże chorób człowieka. Rodzaje dziedziczenia. Ocena ryzyka powtórzenia się choroby. Rodowód. Wskazania do wykonania badań genetycznych.

2. Podstawowe zespoły chorobowe związane z aberracjami liczbowymi i strukturalnymi chromosomów.
3. Zespoły chorobowe dziedziczone monogenowo i wieloczynnikowo.
4. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna
Seminaria
1.
2.
3.
Ćwiczenia
1. Podstawowe pojęcia stosowane w genetyce medycznej: Budowa chromosomów metafazalnych, rozdział chromosomów, crossing-over, poliploidia, aneuploidia, polimorfizm chromosomów. Cykl komórkowy (mitoza, mejoza). Molekularne aspekty cyklu komórkowego, euchromatyna, heterochromatyna. Gen, allel, locus, genotyp, fenotyp, homozygota, heterozygota, heterozygota złożona i podwójna, hemizygota, intron, ekson, mutacje i ich rodzaje, regulacja ekspresji genów. Replikacja, transkrypcja, translacja.
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 niezrównoważone, robertsonowskie.
3. Zapis ISCN w diagnostyce genetycznej.
4. Metoda fluorescencji in situ (FISH, rapid FISH) – zastosowanie w diagnostyce genetycznej; zapis cytogenetyczny z uwzględnieniem metody FISH. Polimorfizm genetyczny w cytogenetyce.
5. 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.
6. Genetyka medyczna chorób nowotworowych: onkogeny, antyonkogeny, geny mutatorowe, transformacja nowotworowa, proliferacja, apoptoza, etapy karcinogenezy. Zespoły niestabilności chromosomowej i ich diagnostyka. Wprowadzenie do metod molekularnych stosowanych w diagnostyce genetycznej: zastosowanie technik PCR, analizy restrykcyjnej, sekwencjonowania w diagnostyce mutacji w genie BRCA1
7. Algorytm postępowania diagnostycznego w laboratorium genetycznym, w przypadkach zespołów wad wrodzonych uwarunkowanych przez aberracje chromosomowe, choroby monogenowe i wieloczynnikowe. Dziedziczenie mitochondrialne.
8. Podstawy farmakogenetyki. Genetyczne aspekty transplantologii. Diagnostyka molekularna procesu hemostazy.
Inne

1.												
2.												
3.												
Literatura podstawowa: (wymienić wg istotności, nie więcej niż 3 pozycje) 1. 1. Badania molekularne i cytogenetyczne w medycynie. Elementy genetyki klinicznej pod redakcją J. Bala. PWN SpringerPWN. Warszawa 2001 2. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej MI Średniak A Tomaszewska. PZWL 2008 3. ISCN 2009 . Karger 2009 Literatura uzupełniająca i inne pomoce: (nie więcej niż 3 pozycje) 1. 1. Przykłady analiz DNA pod red. R. Słomskiego. Wydawnictwo Akademii Rolniczej w Poznaniu. 2004 2. Genetyka molekularna w chorobach wewnętrznych A.Ciechanowicz, F Kokot PZWL 2009 3. Krótkie wykłady –Genetyka . PC Winter, GI Hickey. PWN. Warszawa 2001												
Wymagania dotyczące pomocy dydaktycznych: (np. laboratorium, rzutnik multimedialny, inne...) • Sala ćwiczeń • Mikroskop • Rzutnik multimedialny • Komputer z oprogramowaniem do analizy aberracji chromosomowych • Komputer z oprogramowaniem do analizy cytogenetyki molekularnej • Laboratorium cytogenetyczne												
Warunki wstępne: (minimalne warunki, jakie powinien student spełnić przed przystąpieniem do modułu/przedmiotu) Znajomość podstaw genetyki												
Warunki uzyskania zaliczenia przedmiotu: (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) • Zaliczenie ćwiczeń – wymagana obecność na co najmniej 90% zajęć. • Zdanie egzaminu pisemnego (w formie testu jednokrotnego wyboru) Test składa się z 50 pytań zamkniętych (odpowiedzi: A,B,C,D,E).												
<table border="1"> <thead> <tr> <th>Ocena:</th> <th>Kryteria oceny: (tylko dla przedmiotów/modułów kończących się egzaminem,)</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Bardzo dobra (5,0)</td> <td>93%-100% prawidłowych odpowiedzi</td> </tr> <tr> <td>Ponad dobra (4,5)</td> <td>85%-92% prawidłowych odpowiedzi</td> </tr> <tr> <td>Dobra (4,0)</td> <td>: 77%-84% prawidłowych odpowiedzi</td> </tr> <tr> <td>Dość dobra (3,5)</td> <td>69-76% prawidłowych odpowiedzi</td> </tr> <tr> <td>Dostateczna (3,0)</td> <td>60%-68% prawidłowych odpowiedzi</td> </tr> </tbody> </table>	Ocena:	Kryteria oceny: (tylko dla przedmiotów/modułów kończących się egzaminem,)	Bardzo dobra (5,0)	93%-100% prawidłowych odpowiedzi	Ponad dobra (4,5)	85%-92% prawidłowych odpowiedzi	Dobra (4,0)	: 77%-84% prawidłowych odpowiedzi	Dość dobra (3,5)	69-76% prawidłowych odpowiedzi	Dostateczna (3,0)	60%-68% prawidłowych odpowiedzi
Ocena:	Kryteria oceny: (tylko dla przedmiotów/modułów kończących się egzaminem,)											
Bardzo dobra (5,0)	93%-100% prawidłowych odpowiedzi											
Ponad dobra (4,5)	85%-92% prawidłowych odpowiedzi											
Dobra (4,0)	: 77%-84% prawidłowych odpowiedzi											
Dość dobra (3,5)	69-76% prawidłowych odpowiedzi											
Dostateczna (3,0)	60%-68% prawidłowych odpowiedzi											

28.07.2014

Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu
KATEDRA I ZAKŁAD GENETYKI
Kierownik
prof. dr hab. Maria M. Sasiadek

Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu
KATEDRA I ZAKŁAD GENETYKI
ul. K. Marcinkowskiego 1, 50-368 Wrocław
tel. 71 784 12 56, faks: 71 784 00 63