



| Sylabus na rok akademicki: 2021/2022 | | | | | | | | | | | | | |
|---|---|----------------|----------------------------|--|--------------------------|------------------------------|---|--|---|--|------------------------|--------------------------------|-----------------|
| Cykl kształcenia: 2018/2019–2022/2023 | | | | | | | | | | | | | |
| Opis przedmiotu kształcenia | | | | | | | | | | | | | |
| Nazwa przedmiotu | GENETYKA MEDYCZNA – CYTOGENETYKA MEDICAL GENETICS – CYTOGENETICS | | | | | | | | Grupa szczegółowych efektów uczenia się | | | | |
| | | | | | | | | | Grupa zajęć (kod grupy) | Nazwa grupy | | | |
| | | | | | | | | | E | Naukowe aspekty medycyny laboratoryjnej | | | |
| Wydział | Farmaceutyczny | | | | | | | | | | | | |
| Kierunek studiów | Analityka Medyczna | | | | | | | | | | | | |
| Poziom studiów | <input checked="" type="checkbox"/> jednolite magisterskie <input type="checkbox"/> I stopnia <input type="checkbox"/> II stopnia <input type="checkbox"/> III stopnia <input type="checkbox"/> podyplomowe | | | | | | | | | | | | |
| Forma studiów | <input checked="" type="checkbox"/> stacjonarne <input checked="" type="checkbox"/> niestacjonarne | | | | | | | | | | | | |
| Rok studiów | IV | | | | | | | | Semestr studiów: | <input type="checkbox"/> zimowy <input checked="" type="checkbox"/> letni | | | |
| Typ przedmiotu | <input checked="" type="checkbox"/> obowiązkowy <input type="checkbox"/> ograniczonego wyboru <input type="checkbox"/> wolnego wyboru/ fakultatywny | | | | | | | | | | | | |
| Język wykładowy | <input checked="" type="checkbox"/> polski <input type="checkbox"/> angielski | | | | | | | | | | | | |
| 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) | Lektoraty (LE) | Zajęcia wychowania fizycznego (WF) | Praktyki zawodowe (PZ) | Samokształcenie kierowane (SK) | E-learning (EL) |
| Semestr zimowy: | | | | | | | | | | | | | |
| Katedra Genetyki (Nazwa jednostki realizującej przedmiot) | | | | | | | | | | | | | |
| Kształcenie bezpośrednie ¹ | | | | | | | | | | | | | |
| Kształcenie zdalne ² | | | | | | | | | | | | | |

¹ Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

² Kształcenie z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość

| | | | | | | | | | | | | | |
|--|--|--|--|--|--|----|--|---|--|--|--|--|--|
| Semestr letni: | | | | | | | | | | | | | |
| Katedra Genetyki (Nazwa jednostki realizującej przedmiot) | | | | | | | | | | | | | |
| Kształcenie bezpośrednie | | | | | | 30 | | | | | | | |
| Kształcenie zdalne | 15 | | | | | | | | | | | | |
| Razem w roku: | | | | | | | | | | | | | |
| Katedra Genetyki (Nazwa jednostki realizującej przedmiot) | | | | | | | | | | | | | |
| Kształcenie bezpośrednie | | | | | | 30 | | | | | | | |
| Kształcenie zdalne | 15 | | | | | | | | | | | | |
| Cele kształcenia: (max. 6 pozycji) | | | | | | | | | | | | | |
| C1. Zdobycie umiejętności i wiedzy na temat zasad zapisu cytogenetycznego, klasyfikacji chromosomów, podstawowych metod cytogenetycznych i cytogenetyki molekularnej, znajomość genetycznego podłoża chorób człowieka i rodzajów dziedziczenia | | | | | | | | | | | | | |
| C2. Zdobycie umiejętności i wiedzy na temat 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 | | | | | | | | | | | | | |
| Efekty uczenia się dla przedmiotu w odniesieniu do metod weryfikacji zamierzonych efektów uczenia się oraz formy realizacji zajęć: | | | | | | | | | | | | | |
| Numer szczegółowego efektu uczenia się | Student, który zaliczy przedmiot wie/umie/potrafi | | | | | | Metody weryfikacji osiągnięcia zamierzonych efektów uczenia się | Forma zajęć dydaktycznych * wpisz symbol | | | | | |
| 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; | | | | | | Sprawdzi any pisemne (krótkie ustrukturyzowane pytania), egzamin pisemny | WY, CL | | | | | |
| E.W8 | zna zasady i zastosowanie technik biologii molekularnej oraz technik cytogenetyki klasycznej i cytogenetyki molekularnej; | | | | | | Sprawdzi any pisemne (krótkie ustrukturyzowane | WY, CL | | | | | |

| | | | |
|--------------|--|---|--------|
| | | pytania), egzamin pisemny | |
| E.W10 | zna podstawy genetyki klasycznej, populacyjnej i molekularnej; | Sprawdzi any pisemne (krótkie ustruktur yzowane pytania), egzamin pisemny | WY, CL |
| E.W11 | zna mechanizmy zaburzeń genetycznych u człowieka; | Sprawdzi any pisemne (krótkie ustruktur yzowane pytania), egzamin pisemny | WY, CL |
| 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; | Sprawdzi any pisemne (krótkie ustruktur yzowane pytania), egzamin pisemny | WY, CL |
| E.W13 | zna podstawy genetyczne różnych chorób oraz genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności; | Sprawdzi any pisemne (krótkie ustruktur yzowane pytania), egzamin pisemny | WY, CL |
| E.W31 | zna podstawy metody zapłodnienia pozaustrojowego (in vitro) i genetycznej diagnostyki preimplantacyjnej. | Sprawdzi any pisemne w postaci krótkich ustruktur | WY, CL |

| | | | |
|--------------|---|---|--------|
| | | yzowanyc h pytań i/lub zadań problemo wych , egzamin pisemny | |
| E.U12 | potrafi posługiwać się technikami biologii molekularnej oraz technikami cytogenetyki klasycznej i molekularnej, a także zinterpretować uzyskane wyniki; | Sprawdzi any pisemne w postaci krótkich ustruktur yzowanyc h pytań i/lub zadań problemo wych , egzamin pisemny | WY, CL |
| E.U13 | potrafi korzystać z genetycznych baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi; | Sprawdzi any pisemne w postaci krótkich ustruktur yzowanyc h pytań i/lub zadań problemo wych , egzamin pisemny | WY, CL |
| 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; | Sprawdzi any pisemne w postaci krótkich ustruktur yzowanyc h pytań i/lub zadań problemo | WY, CL |

| | | | |
|--|---|---|--------|
| | | wych , egzamin pisemny | |
| E.U16 | potrafi interpretować wyniki badań genetycznych: molekularnych i cytogenetycznych oraz zapisać je, używając obowiązującej międzynarodowej nomenklatury; | Sprawdzi any pisemne w postaci krótkich ustruktur yzowanych pytań i/lub zadań problemo wych , egzamin pisemny | WY, CL |
| E.U17 | potrafi ustalić algorytm diagnostyczny i zaproponować badania genetyczne dla pacjentów poradni genetycznej; | Sprawdzi any pisemne w postaci krótkich ustruktur yzowanych pytań i/lub zadań problemo wych , egzamin pisemny | WY, CL |
| E.K1 | potrafi wykazywać się kreatywnością w działaniu związanym z realizacją zadań diagnostyki laboratoryjnego; | Obserwac ja bezpośrednia postaw studenta | WY, CL |
| E.K3 | ma świadomość odpowiedzialności związanej z decyzjami podejmowanymi w ramach działalności zawodowej, w szczególności w kategoriach bezpieczeństwa własnego i innych osób; | Obserwac ja bezpośrednia postaw studenta | WY, CL |
| * WY - wykład; SE - seminarium; CA - ćwiczenia audytoryjne; CN - ćwiczenia kierunkowe-nieklinczne; CK - ćwiczenia kliniczne; CL - ćwiczenia laboratoryjne; CS - ćwiczenia w warunkach symulowanych; PP - zajęcia praktyczne przy pacjencie; LE - lektoraty, WF - zajęcia wychowania fizycznego; PZ - praktyki zawodowe; SK - samokształcenie kierowane, EL - E-learning. | | | |
| Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS): | | | |
| Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie itp.) | | Obciążenie studenta | |

| | |
|--|----|
| 1. Godziny w kontakcie bezpośrednim: | 30 |
| 2. Godziny w kształceniu zdalnym: | 15 |
| 3. Godziny indywidualnej pracy własnej studenta: | 30 |
| 4. Godziny samokształcenia kierowanego: | |
| Sumaryczny nakład pracy studenta: | 75 |
| Punkty ECTS za przedmiot: | 3 |

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

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 chromosomów.
3. Podstawowe zespoły chorobowe związane z aberracjami strukturalnymi chromosomów.
4. Podstawowe zespoły związane z aberracjami chromosomów płciowych.
5. Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna
6. Zespoły chorobowe dziedziczone monogenowo i wieloczynnikowo.
7. Algorytmy postępowania diagnostycznego w chorobach genetycznych cz. 1.
8. Algorytmy postępowania diagnostycznego w chorobach genetycznych cz. 2.

Ćwiczenia

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
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. Ćwiczenia praktyczne z zakresu barwienia preparatów metodami GTG, CBG, AgNOR
3. Budowa chromosomów metafazalnych, rozdział chromosomów, crossing-over, poliploidia, aneuploidia, polimorfizm chromosomów. Cykl komórkowy (mitoza, mejoza). Molekularne aspekty cyklu komórkowego, euchromatyna, heterochromatyna. Rozpoznawanie aberracji w przykładowych kariogramach, przygotowanie i analiza kariogramów.
4. Międzynarodowy system nomenklatury cytogenomicznej; ISCN. 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: aCGH –czyli porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy jako technika 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. Algorytmy postępowania diagnostycznego w laboratorium genetycznym, w przypadkach zespołów wad wrodzonych uwarunkowanych przez aberracje chromosomowe, ćwiczenia z analizy wyników badań, sporządzanie interpretacji laboratoryjnej badania.
8. Genetyka medyczna chorób nowotworowych: onkogeny, geny supresorowe, geny mutatorowe, transformacja nowotworowa, proliferacja, apoptoza, etapy karcinogenezy. Zespoły niestabilności chromosomowej i ich diagnostyka. Wprowadzenie do metod cytogenetyki molekularnej, stosowanych w diagnostyce genetycznej nowotworów. Charakterystyka aberracji chromosomowych w komórkach nowotworowych. Ćwiczenia praktyczne z zapisu cytogenetycznego (ISCN) aberracji chromosomowych w nowotworach.
9. Analiza mikroaberracji chromosomowych metodami cytogenetyki molekularnej. Ćwiczenia praktyczne z posługiwania się techniką MLPA w diagnostyce mikroaberracji chromosomowych u pacjentów z niepełnosprawnością intelektualną i cechami dysmorficznymi.
10. Analiza aneuploidii metodami cytogenetyki molekularnej. Ćwiczenia praktyczne posługiwania się metodą QF-PCR w diagnostyce aneuploidii chromosomowych u płodów w badaniach prenatalnych oraz materiale z poronienia. Genetyczne badanie płci płodu. Aspekty prawne badań genetycznych materiału z poronienia.
11. Diagnostyka prenatalna. Możliwości diagnostyczne, 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.
12. Algorytmy postępowania diagnostycznego w laboratorium genetycznym, w przypadkach wad płodu uwarunkowanych przez aberracje chromosomowe, ćwiczenia z analizy wyników badań, sporządzanie interpretacji laboratoryjnej badania.
13. Algorytmy postępowania diagnostycznego w laboratorium genetycznym, w przypadku uzyskania wyników niejednoznacznych lub niepełnych; omówienie ograniczeń metod cytogenetycznych, ćwiczenia z analizy wyników badań, sporządzanie interpretacji laboratoryjnej badania.
14. Ćwiczenia praktyczne z interpretacji wyników.
15. Ćwiczenia praktyczne (kariotypowanie i analiza prążkowa;, zapis cytogenetyczny, laboratoryjna interpretacja wyniku).

Literatura podstawowa: (wymienić wg istotności, nie więcej niż 3 pozycje)

1. Genetyka medyczna i molekularna pod redakcją J. Bala. PWN Warszawa 2017
2. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej. MI Średniak A Tomaszewska. PZWL 2008
3. ISCN 2020. Karger 2020

Literatura uzupełniająca i inne pomoce: (nie więcej niż 3 pozycje)

1. Przykłady analiz DNA pod red. R. Słomskiego. Wydawnictwo Akademii Rolniczej w Poznaniu. 2004
2. Genetyka Medyczna, LB Jorde pod red. B. Kałużewskiego . Edra 2018
3. Genomy T.A. Brown.. PWN. Warszawa 2019

Warunki wstępne: (minimalne warunki, jakie powinien student spełnić przed przystąpieniem do przedmiotu)
Znajomość ogólnych zasad dziedziczenia, budowy DNA, ukończenie kursu biologia medyczna i biologia molekularna

Warunki uzyskania zaliczenia przedmiotu:

Wymagana obecność wg Regulaminu studiów na rok akademicki 2021/22. Warunkiem zaliczenia ćwiczeń jest aktywne uczestnictwo w zajęciach i zaliczenie kolokwium.

Zajęcia, które nie odbędą się z powodu zaplanowanych dni wolnych, np. ogłoszonych przez Rektora lub Dziekana, zostaną odpracowane zgodnie z Regulaminem Studiów, w uzgodnieniu z opiekunem przedmiotu i przedstawicielem studentów – starostą

Kolokwium ma formę testu pisemnego (w formie testu jednokrotnego wyboru)

Test składa się z 50 pytań zamkniętych (odpowiedzi: A,B,C,D). Kolokwium obejmuje treści omawiane na wykładach i ćwiczeniach oraz w podanej literaturze.

Zaliczenie odbywa się w bezpośrednim kontakcie z nauczycielem. W uzasadnionych przypadkach decyzją Rektora może odbyć się w formie zdalnej

| Ocena: | Kryteria zaliczenia przedmiotu na ocenę³ |
|--------------------|--|
| 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 |

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

| | |
|---|-------------------------------------|
| Osoba odpowiedzialna za przedmiot: | Prof. dr hab. Maria Sęsiadek |
| 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 | Nauczyciel akademicki, lekarz genetyk kliniczny, diagnosta laboratoryjny, specjalista laboratoryjnej genetyki | wykłady |

³ Weryfikacja musi obejmować wszystkie efekty uczenia się, realizowane podczas wszystkich form kształcenia w ramach danego przedmiotu.

| | | | | |
|-------------------|-----------------|----------------|---|-----------|
| | | | medycznej | |
| Izabela Łacmańska | Dr hab. n. med. | Nauki medyczne | Nauczyciel akademicki, diagnosta laboratoryjny, specjalista laboratoryjnej genetyki medycznej | ćwiczenia |
| Paweł Karpiński | Dr n. med. | Nauki medyczne | Nauczyciel akademicki, biolog molekularny | ćwiczenia |

Data opracowania sylabusa

22-06-2021

Imię i nazwisko autora (autorów) sylabusa:

Dr n. med. Ryszard Ślęzak

Podpis Kierownika/ów jednostki/ek

Prowadzącej/yh zajęcia

.....

Podpis Dziekana wydziału zlecającego przedmiot:

.....

³ Weryfikacja musi obejmować wszystkie efekty uczenia się, realizowane podczas wszystkich form kształcenia w ramach danego przedmiotu.