

KARTA PRZEDMIOTU (SYLABUS)

OPIS PRZEDMIOTU

Kod przedmiotu		Nazwa przedmiotu	Genetyka kliniczna	
kod kierunku/profil/poziom/forma/pozycja z planu			Clinical genetics	
Język wykładowy		Polski		
Rok akademicki		2019/2020		
Kierunek		Lekarski		
w zakresie				
Poziom studiów		Jednolite studia magisterskie		
Profil studiów		Ogólnoakademicki		
Forma studiów		Stacjonarne		
Semestr / semestry		VI letni		
Przynależność do grupy zajęć		Moduł J: Oferta uczelni		
Status przedmiotu		Obowiązkowy		
Formy realizacji zajęć dydaktycznych, wymiar, punkty ECTS		Forma zajęć	Liczba godzin zajęć dydaktycznych	Liczba punktów ECTS
		Wykład	15 h	1 ECTS
		Ćwiczenia	15 h	
Powiązanie przedmiotu	z profilem studiów	Dostarczenie wiedzy i narzędzi niezbędnych w poradnictwie genetycznym.		1 ECTS
	z uprawnieniami			ECTS
	z dyscypliną	Nauki medyczne		1 ECTS
Forma nauczania		Tradycyjna zorganizowana w uczelni wspomagana e-konsultacjami oraz materiałami dostępnymi on line.		
Wymagania wstępne		Znajomość genetyki klasycznej, molekularnej, populacyjnej. Znajomość technik molekularnych i testów statystycznych. Realizacja efektów kształcenia w zakresie biologii medycznej, biologii molekularnej, genetyki, biochemii, biostatystyki.		
Jednostka prowadząca		Wydział Nauk Medycznych i Nauk o Zdrowiu		
Koordynator		Dr Kornelia Polok		
Osoby prowadzące		Dr Kornelia Polok		
Adres strony internetowej pjo		https://www.matgen.pl		
Adres e-mail, telefon koordynatora		polokkornelia@gmail.com https://www.matgen.pl		

**EFEKTY UCZENIA SIĘ, TREŚCI PROGRAMOWE, REALIZACJA ZAJĘĆ DYDAKTYCZNYCH, WERYFIKACJA
EFEKTÓW UCZENIA SIĘ**

Cel kształcenia:	1. <i>Poznanie mechanizmów warunkujących choroby genetyczne oraz nabycie umiejętności oceny ryzyka wystąpienia chorób dziedzicznych u człowieka.</i> 2. <i>Dostarczenie podstaw naukowo-technologicznych oraz nabycie umiejętności praktycznych w diagnozowaniu chorób genetycznych człowieka.</i> 3. <i>Zrozumienie potrzeby rozwoju poradnictwa genetycznego.</i> 4. <i>Zrozumienie korzyści i zagrożeń związanych z analizą DNA pacjentów.</i>
Treści programowe. Wykłady	Wykłady: 15 h prowadzonych jako 6 wykładów po 2 h oraz 1 wykład nr 7: 3 h. Wykłady poprzedzają ćwiczenia. 1. <i>Dziedziczenie mendlowskie u człowieka na przykładzie wybranych cech, grup krwi oraz chorób jednogenowych autosomalnych. Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X. Przykłady chorób sprzężonych z płcią i ich diagnostyka.</i> 2. <i>Choroby uwarunkowane wieloczynnikowo i ich diagnostyka. Dziedziczenie mitochondrialne.</i> 3. <i>Kariotyp człowieka. Aberracje chromosomowe strukturalne i liczbowe oraz ich diagnostyka.</i> 4. <i>Genetyka nowotworów. Rola mutacji chromosomowych w powstawaniu nowotworów.</i> 5. <i>Mutagenеза człowieka. Efekty działania promieniowania jonizującego u człowieka na przykładzie wpływu wybuchu elektrowni jądrowej w Czarnobylu na populację Europy. Promieniowanie jonizujące w środowisku człowieka.</i> 6. <i>Wpływ środowiska człowieka na uszkodzenia DNA i proces mutagenезы. Mechanizmy naprawy. Profilaktyka.</i> 7. <i>Poradnictwo genetyczne, aspekty prawne, etyczne. Bariery rozwoju poradnictwa genetycznego.</i>
Treści programowe: Ćwiczenia	Ćwiczenia: 15 h prowadzonych jako 7 ćwiczeń po 2 h oraz 1 ćwiczenie nr 7: 3 h). Poszerzenie wiedzy wykładowej i praktyczne ćwiczenia związane z tematyką omawianą na wykładzie. 1. <i>Analiza rodowodów i wyników krzyżówek genetycznych na przykładzie albinizmu, fenyloketonurii, alkaptonurii, mukowiscydozy, płasawicy Huntingtona. Ocena ryzyka genetycznego. Testy diagnostyczne.</i> 2. <i>Rozkład fenotypów w dziedziczeniu poligenicznym. Analiza wariacji. Czynniki efektywne. Odziedziczalność. Addytywne i multiplikatywne działanie genów. Epistaza. Interakcja genotypowo-środowiskowa. Wady cewy nerwowej jako przykład dziedziczenia poligenowego.</i> 3. <i>Obserwacja kariotypów człowieka. Identyfikacja chromosomopatii u człowieka. Ocena częstości mutacji punktowych i aberracji chromosomowych po zastosowaniu różnych dawek promieniowania jonizującego. Metody analiz cytogenetycznych: barwienie różnicowe oraz FISH.</i> 4. <i>Wykorzystanie markerów genetycznych (PCR, RT-PCR, Real Time PCR, SNPs) w identyfikacji mutacji w genach, które są skorelowane z powstawaniem nowotworów. Rola genów supresorowych i mutatorowych.</i> 5. <i>Analiza częstości nowotworów w populacjach narażonych na działanie promieniowania jonizującego po wybuchu w Czarnobylu. Obliczanie dawki bezpiecznej. Ocena zagrożeń związanych z obecnością promieniowania o różnej długości fali w środowisku człowieka. Plany postępowania w przypadku awarii jądrowej na podstawie wytycznych IAEA.</i> 6. <i>Mutageny i kancerogeny w środowisku człowieka. Badanie wpływu MNU oraz NaN₃ na częstość mutacji. Ochrona przed związkami uszkadzającymi DNA.</i> 7. <i>KOLOKWIUM zaliczeniowe. Analiza pytań z kolokwium. Zagrożenia związane z testami DNA oraz na przykładzie projektu sekwencjonowania genomu ludzkiego. Prawodawstwo UE oraz USA.</i>

Metody dydaktyczne (kształcenia):	1. Wykład z wykorzystaniem technik multimedialnych oraz z elementami dyskusji. 2. Ćwiczenia: – wykorzystanie narzędzi bioinformatycznych oraz baz danych zawierających informacje o genomie człowieka (NCBI), transkryptomie (HDBAS), efektach klinicznych chorób uwarunkowanych genetycznie (OMIM) oraz atlasu białek ludzkich; – wykorzystanie technik molekularnych w diagnostyce genetycznej, w tym analiza wybranych sekwencji za pomocą PCR, analiza ekspresji genów za pomocą reakcji PCR w czasie rzeczywistym, hybrydyzacja DNA-DNA; – prezentacje multimedialne i dyskusja związane z poradnictwem genetycznym oraz aspektami etycznymi badań genetycznych; – konstrukcja rodowodów, analiza ryzyka genetycznego, praca samodzielna i grupowa; – wykorzystanie narzędzi internetowych do samodzielnego sprawdzania nabytych umiejętności (np.kahoot); 3. Praca samodzielna z wykorzystaniem internetowych baz danych i materiałów on line: samodzielne konstruowanie rodowodów, ustalenie dziedziczenia wybranych zespołów chorobowych na podstawie materiałów zamieszczanych on line.										
Rygor zaliczenia, kryteria oceny osiągniętych efektów uczenia się:	W celu uzyskania oceny pozytywnej z przedmiotu (ćwiczenia i wykład) w danym semestrze należy uzyskać 41 punktów na 80 punktów możliwych do zdobycia w ciągu semestru. Punktowane są: • jedno kolokwium na semestr (łącznie 50 punktów), • aktywność na ćwiczeniach (1 punkt), • aktywność na wykładzie (1 punkt), • samodzielne wykonanie prostych testów laboratoryjnych (2-5 punktów), • samodzielne, dobrowolne rozwiązywanie zadań z protokołów umieszczonych na stronie https://www.matgen.pl (2-5 punktów). Maksymalnie można uzyskać 30 punktów za aktywność (37,5%) oraz 50 punktów za kolokwia (62,5%). Kolokwium składa się z pytań utworzonych na podstawie zagadnień podanych na końcu każdego wykładu oraz z zagadnień omawianych na ćwiczeniach. Punktacja jest podana przy każdym pytaniu. Łączna punktacja za kolokwium wynosi 50 punktów. Nie przewiduje się punktów ujemnych. Pytania na kolokwium mają formę: • testu jednokrotnego wyboru, • testu tak/nie lub prawda/fałsz • zadań otwartych, w tym zadań obliczeniowych, • zadań krótkie odpowiedzi, • zadań z luką. W przypadku zajęć prowadzonych zdalnie warunkiem zaliczenia każdego ćwiczenia jest wykonanie zadań zadanych w protokołach ćwiczeń i dostarczonych w wyznaczonym terminie. Zadania po terminie nie będą uznawane. Kolokwium zaliczeniowe przeprowadzane zdalnie może mieć formę testu przeprowadzanego w czasie rzeczywistym lub formę zagadnień, które należy opracować w określonym terminie. Możliwy jest także model mieszany: części pytań w postaci testu live, część w postaci zagadnień do opracowania. Aktualna punktacja jest udostępniana na stronie https://www.matgen.pl										
Sposób obliczania oceny końcowej:	Zaliczenie przedmiotu w semestrze (liczba punktów, ocena): <table> <tr> <td>• 41-50:</td> <td>3,0 (dostateczny)</td> </tr> <tr> <td>• 51-60:</td> <td>3,5 (dostateczny plus)</td> </tr> <tr> <td>• 61-69:</td> <td>4,0 (dobry)</td> </tr> <tr> <td>• 70-75:</td> <td>4,5 (dobry plus)</td> </tr> <tr> <td>• 76-80:</td> <td>5,0 (bardzo dobry)</td> </tr> </table>	• 41-50:	3,0 (dostateczny)	• 51-60:	3,5 (dostateczny plus)	• 61-69:	4,0 (dobry)	• 70-75:	4,5 (dobry plus)	• 76-80:	5,0 (bardzo dobry)
• 41-50:	3,0 (dostateczny)										
• 51-60:	3,5 (dostateczny plus)										
• 61-69:	4,0 (dobry)										
• 70-75:	4,5 (dobry plus)										
• 76-80:	5,0 (bardzo dobry)										

Efekty uczenia się dla przedmiotu w odniesieniu do efektów kierunkowych i formy zajęć				Metody weryfikacji efektów uczenia się	
Numer efektu uczenia się	Opis efektów uczenia się dla przedmiotu (PEU) Student, który zaliczył przedmiot (W) zna i rozumie/ (U) potrafi /(K) jest gotów do:	Kierunkowy efekt uczenia się (KEU)	Forma zajęć	Forma weryfikacji (zaliczeń)	Metody sprawdzania i oceny
W1	Zna naturalne i sztuczne źródła promieniowania jonizującego oraz jego oddziaływanie z materią.	B.W6	Wykład 5 Wykład 6 Ćwiczenia 5 Ćwiczenia 6	Zaliczenie	Test, obliczenie częstości mutacji, plan postępowania w przypadku awarii jądrowej.
W2	Zna podstawowe metody informatyczne i biostatystyczne wykorzystywane w medycynie, w tym medyczne bazy danych, arkusze kalkulacyjne i podstawy grafiki komputerowej.	B.W26	Ćwiczenia 5 Ćwiczenia 6	Zaliczenie Praca domowa	Test, znajomość testów istotności oraz metod oceny częstości mutacji, znajomość bazy IAEA.
W4	Zna podstawowe metody analizy statystycznej wykorzystywane w badaniach populacyjnych i diagnostycznych.	B.W27	Wykład 2 Ćwiczenia 2	Zaliczenie Praca domowa	Test, analiza rozkładu wybranych cech w populacji ludzkiej, identyfikacja typów rozkładu, znajomość parametrów genetycznych.
W5	Zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej.	C.W5	Wykład 1 Wykład 2 Ćwiczenia 1 Ćwiczenia 2	Zaliczenie Praca domowa	Test, rozpoznawanie rozkładów cech ilościowych w populacji oraz sposobów działania genów (addytywne, epistaza).
W6	Zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka i konfliktu serologicznego w układzie Rh.	C.W6	Wykład 1 Ćwiczenia 1	Zaliczenie	Test, analiza układów antygenowych w wybranych rodzinach i populacjach.
W7	Zna aberracje autosomów i heterochromosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenezy i nowotworów.	C.W7	Wykład 3 Wykład 4 Ćwiczenia 3	Zaliczenie	Test, rozpoznawanie aberracji chromosomowych w różnych fazach mitozy i mejozy.
W8	Zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe.	C.W9	Wykład 2 Wykład 3 Wykład 5 Ćwiczenia 3 Ćwiczenia 4	Zaliczenie	Test, dopasowanie testu diagnostycznego do genetycznego uwarunkowania choroby.
W9	Zna konsekwencje narażenia organizmu człowieka na różne czynniki chemiczne i biologiczne oraz zasady profilaktyki.	C.W15	Wykład 6 Ćwiczenia 6	Zaliczenie Praca domowa	Test, identyfikacja mutagenów oraz kancerogenów oraz efektów ich działania na poziomie DNA.
W10	Zna wskazania do badań genetycznych przeprowadzanych w celu indywidualizacji farmakoterapii.	C.W41	Ćwiczenia 7 Wykład 7	Zaliczenie Praca domowa	Test, przygotowanie procedury diagnozowania i postępowania w przypadku podejrzenia choroby genetycznej.
U1	Potrafi oceniać szkodliwość dawki promieniowania jonizującego i stosować się do zasad ochrony radiologicznej.	B.U2	Wykład 5 Ćwiczenia 5	Zaliczenie, Praca domowa	Test, ocena częstości mutacji po działaniu promieniowania jonizującego, dobór dawki bezpiecznej, plan postępowania po awarii jądrowej.

U2	Potrafi posługiwać się podstawowymi technikami laboratoryjnymi, takimi jak analiza jakościowa, miareczkowanie, kolorymetria, pehametria, chromatografia, elektroforeza białek i kwasów nukleinowych.	B.U8	Ćwiczenie 4	Zaliczenie	Analiza SNPs w wybranych genach, analiza zmian ekspresji.
U2	Potrafi korzystać z baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi internetowych.	B.U10	Ćwiczenia 5	Zaliczenie	Plan postępowania podczas awarii jądrowej na podstawie wytycznych IAEA.
U3	Potrafi planować i wykonywać proste badania naukowe oraz interpretować ich wyniki i wyciągać wnioski.	B.U13	Ćwiczenie 2 Ćwiczenie 3 Ćwiczenie 4 Ćwiczenie 6	Zaliczenie Praca domowa	Projekt doświadczenia umożliwiającego badanie cech ilościowych. Projekt i wykonanie analiz diagnostycznych.
U4	Potrafi analizować krzyżówki genetyczne i rodowody cech oraz chorób człowieka, a także oceniać ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi.	C.U1	Wykład 1 Ćwiczenie 1 Ćwiczenie 5	Zaliczenie	Rodowód na podstawie wybranej cechy. Ocena ryzyka genetycznego dla wybranych mutacji punktowych i chromosomowych.
U5	Potrafi identyfikować wskazania do wykonania badań prenatalnych.	C.U2	Wykład 7 Ćwiczenia 7	Zaliczenie	Dyskusja, analiza przypadków.
U6	Potrafi podejmować decyzje o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych.	C.U3	Wykład 1 Wykład 3 Wykład 7 Ćwiczenia 1 Ćwiczenia 3 Ćwiczenia 7	Zaliczenie	Analiza przypadków na podstawie rodowodów, wywiadu środowiskowego.
U7	Potrafi wykonywać pomiary morfometryczne, analizować morfogram i zapisywać kariotypy chorób.	C.U4	Wykład 3 Ćwiczenie 3	Zaliczenie	Identyfikacja kariotypów wybranych jednostek chorobowych.
U8	Potrafi szacować ryzyko pojawienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych.	C.U5	Wykład 1 Wykład 2 Wykład 6 Ćwiczenia 1 Ćwiczenia 2	Zaliczenie	Ocena ryzyka genetycznego wybranych chorób jednogenowych, chorób sprzężonych z płcią Ocena odziedziczalności wybranej cechy ilościowej.
U9	Potrafi oceniać zagrożenia środowiskowe i posługiwać się podstawowymi metodami pozwalającymi na wykrycie obecności czynników szkodliwych (biologicznych i chemicznych) w biosferze.	C.U6	Wykład 6 Ćwiczenia 6	Zaliczenie	Wykrywanie mutagenów i kancerogenów oraz ocena efektów ich działania.
Stopień osiągnięcia kierunkowych efektów uczenia się: np.: K_B.W06+++; K_B.W26++; K_B.W27++; K_C.W05+++, K_C.W06+++, K_C.W07+++, K_C.W09+++, K_C.W15++, K_C.W41+++, K_B.U02+++, K_B.U08++, K_B.U10++, K_B.U13+++, K_C.U01+++, K_C.U02+++, K_C.U03+++, K_C.U04+++, K_C.U05+++, K_C.U06++					

Literatura podstawowa, literatura uzupełniająca, pomoce naukowe

1. *Bioinformatics, Genetics and Computational Biology: Clinical genetics. Databases and resources focused on molecular biology, genetics, genomes, and related biological data.* Dostęp: <https://guides.library.stonybrook.edu/c.php?g=35530&p=1138804>
2. *BMC Medical Genetics.Journal.* Dostęp: <https://bmcmmedgenet.biomedcentral.com/>
3. *ExPaSy.Bioinformatics Resource Portal.Bazadanych.* Dostęp: <https://www.expasy.org>
4. Jorde LB, Carey JC, Barnshad MJ. 2019. *Genetyka medyczna.* Edra Urban & Partner. ISBN: 9788376098517
5. OMIM: *Online Mendelian Inheritance in Man. Baza danych.* Dostęp: <https://www.omim.org/>
6. Polok K.: *Genetyka i ewolucja. Zadania i problemy.* Wyd. SQL Olsztyn 2010. Wersja elektroniczna 2011. Dostęp: <https://zenodo.org/record/1254549>
7. Zielinski R, Polok K. 2020. *Materiały z genetyki klinicznej dla studentów III roku kierunku lekarskiego.* Dostęp: <https://www.matgen.pl>

Nakład pracy studenta potrzebny do osiągnięcia zakładanych efektów uczenia się – bilans punktów ECTS

Udział w zajęciach, aktywność	Obciążenie studenta [h]		
	Inne godz. Kontaktowe (IGK)	Zajęcia bez nauczyciela-praca własna studenta (ZBN)	Zajęcia dydaktyczne
Udział w wykładach	-	-	15 h
Samodzielne studiowanie tematyki wykładów	-	10 h	-
Udział w ćwiczeniach / ćwiczeniach laboratoryjnych	-	-	15 h
Samodzielne przygotowanie się do ćwiczeń	-	10 h	-
Udział w konsultacjach	2 h	-	-
Przygotowanie do zaliczenia / egzaminu	-	5 h	-
Udział w egzaminie / zaliczeniu	3 h	-	-
Sumaryczne obciążenie pracą student	5 h/ 0,3 pkt. ECTS	25 h/ 0,7 pkt. ECTS	15 h/ 1 pkt. ECTS
Punkty ECTS za przedmiot	6 pkt. ECTS		
Informacje dodatkowe, uwagi			
Student ma na bieżąco dostęp do wszystkich materiałów wykładowych i ćwiczeniowych oraz swojej punktacji na stronie https://www.matgen.pl . Student ma dostęp do e-konsultacji.			