

Genetyka

Wydział	Kierunek	Specjalność	Kod przedmiotu
Wydział Lekarski	Lekarski	-	Lek/S/J/3/88

1. INFORMACJE OGÓLNE

Nazwa przedmiotu	Nazwa przedmiotu nadziedzicznego/modułu	Rok akademicki	Rok studiów
Genetyka	-	2018 / 2019	Trzeci
Semestr	Rok naboru	Profil kształcenia	Poziom studiów
-	2016 / 2017	-	jednolite magisterskie
Tryb studiów	Język wykładowy	Rodzaj przedmiotu	Koordynator przedmiotu
stacjonarne	polski	Zajęcia obowiązkowe	Wiśniewska Marzena dr n. med.
Koordynator przedmiotu nadziedzicznego/modułu	Osoba zaliczająca	Osoby prowadzące	
-	Latos-Bieleńska Anna prof. dr hab. n.med.	Materna-Kiryluk Anna dr hab. n. med. , Latos-Bieleńska Anna prof. dr hab. n.med. , Krawczyński Maciej prof. dr hab. , Wiśniewska Marzena dr n. med. , Badura-Stronka Magdalena dr n. med. , Wawrocka Anna dr n. biol. , Skorczyk-Werner Anna dr n. roln. , Kuszel Łukasz dr n. med. biol. med. , Jamsheer Aleksander dr hab. n. med. , Wicher Katarzyna dr n. med. biol. med. , Matuszewska Karolina lek. , Sowińska-Seidler Anna dr n. med. , Olech Ewelina mgr	

2. CELE KSZTAŁCENIA. OGÓLNA CHARAKTERYSTYKA MODUŁU/PRZEDMIOTU

Cele w zakresie wiedzy:

C.W.1: Poznanie podstawowych pojęć z zakresu genetyki

C.W.3: Poznanie opisu prawidełowego kariotypu człowieka oraz różnych typów determinacji płci

C.W.7: Poznanie aberracji autosomów i heterosomów biologicznych przyczyn chorób, w tym nowotworów onkogenezy

C.W.9: Poznanie podstaw diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne i nabyte, w tym nowotworowe

Cele w zakresie umiejętności:

C.U.1: Kształtowanie umiejętności analizowania krzyżówek genetycznych oraz rodowodów cech i chorób człowieka, w tym ocenianie ryzyka urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi

C.U.2: Kształtowanie umiejętności identyfikowania wskazań do wykonania badań prenatalnych

C.U.3: Kształtowanie umiejętności podejmowania decyzji o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych

3. WYMAGANIA WSTĘPNE

Wymagania wstępne: studentów obowiązuje przypomnienie wiadomości z zakresu biologii molekularnej i biochemii kwasów nukleinowych; podstawowe wiadomości z biologii człowieka, budowy genomu, organizacji komórki; znajomość rozwoju embrionalnego człowieka, budowa ciała ludzkiego;

Przygotowanie do zajęć: powtórzenie podstawowych wiadomości dotyczących genetyki człowieka: budowa genomu, chromosomów, sposobów dziedziczenia;

4. TREŚCI PROGRAMOWE

Zagadnienia wykładowe:

- Genetyczna różnorodność współczesnych populacji ludzkich. Prawo a dylematy współczesnej genetyki.
- Epigenetyka. Zespoły mikrodelecyjne.
- Leczenie chorób genetycznych.
- Determinacja płci u człowieka i jej zaburzenia.
- Oftalmogenetyka.
- Genetycznie uwarunkowane choroby skóry i jej przydatków.
- Genetycznie uwarunkowane choroby układu kostnego. Dysplazje kostne.
- Neurogenetyka.
- Rzadkie choroby tkanki łącznej, kolagenopatie, fibrylinopatie.
- Przedwzrost chorób rzadkich w kardiologii, nefrologii, endokrynologii i gastroenterologii.

Zagadnienia seminariów:

- Budowa genomu. Rodzaje chorób genetycznie uwarunkowanych. Typy mutacji i odpowiednie metody diagnostyczne.
- Niepowodzenia rozrodu i diagnostyka prenatalna.
- Zasady poradnictwa genetycznego.
- Dysmorfologia - terminologia i badanie dysmorfologiczne.
- Wrodzone wady rozwojowe.
- Onkogenetyka.
- Niepełnosprawność intelektualna.
- Ryzyko genetyczne, typy dziedziczenia jednogennego u człowieka.

Zagadnienia ćwiczeń:

- Algorytm postępowania diagnostycznego po rozpoznaniu klinicznym. Dobór badań dostosowanych do typu choroby i sytuacji kliniczno - rodowodowej
- Analiza rodowodów.
- Algorytm diagnostyki cytogenetycznej. Analiza przypadków, interpretacja wyników badań cytogenetycznych.
- Analiza przypadków na podstawie historii choroby i wywiadu rodzinnego. Diagnostyka różnicowa i rozpoznanie kliniczne.
- Algorytm diagnostyki molekularnej po rozpoznaniu klinicznym. Interpretacja wyników. Bioinformatyczna analiza „in silico”. Bazy danych.
- Poradnictwo genetyczne w praktyce – zajęcia w poradni genetycznej: analiza przypadków, zasady udzielania porady genetycznej
- Prezentacja przypadków z poradnictwa genetycznego.

5. OPIS ZAKŁADANYCH EFEKTÓW KSZTAŁCENIA MODUŁU/PRZEDMIOTU ORAZ WERYFIKACJA EFEKTÓW KSZTAŁCENIA

EFEKTY KSZTAŁCENIA PO ZAKOŃCZENIU ZAJĘĆ STUDENT OSIĄGNIĘ W ZAKRESIE:	Numer standardu kształcenia lub kierunkowego efektu kształcenia	Odniesienie do charakterystyki drugiego stopnia Polskiej Ramy Kwalifikacji	Sposób oceny/metoda weryfikacji zakładanych efektów kształcenia	Metody realizacji
WIEDZY				
zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe	C.W9.	P7S_WG	kolokwium , egzamin	wykłady , seminaria
opisuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów onkogenezy	C.W7.	P7S_WG	wykonanie zadania	seminaria , ćwiczenia-B
opisuje prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci	C.W3.	P7S_WG	wykonanie zadania , egzamin	samodzielna praca studenta , seminaria , ćwiczenia-B
opisuje zjawiska sprzężenia i współdziałania genów	C.W2.	P7S_WG	egzamin	wykłady
zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki;	C.W1.	P7S_WG	zaliczenie pisemne , egzamin	wykłady , seminaria , ćwiczenia-B
UMIĘTNOŚCI				
podejmuje decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych	C.U3.	P7S_UW	zaliczenie pisemne , diagnoza indywidualnego przypadku , egzamin	samodzielna praca studenta , wykłady , seminaria , ćwiczenia-B
identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych	C.U2.	P7S_UW	zaliczenie pisemne , egzamin	seminaria
analizuje krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka, a także ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi	C.U1.	P7S_UW	zaliczenie pisemne , egzamin	seminaria , samodzielna praca studenta , ćwiczenia-B
KOMPETENCJI				

6. METODY DYDAKTYCZNE I NAŁAD PRACY STUDENTA

FORMA ZAJĘĆ	CAŁKOWITY NAŁAD PRACY STUDENTA				METODY DYDAKTYCZNE
	LICZBA GODZIN KONTAKTOWYCH	LICZBA GODZIN SAMODZIELNEJ PRACY STUDENTA	LICZBA GODZIN ELEARNING	PUNKTY ECTS	
ĆWICZENIA-D	5	0	0	0,00	dyskusje przypadki
WYKŁADY	21	30	0	2,00	film wykład
ĆWICZENIA-B	24	21	0	1,50	przypadki konwersatoria z wykorzystaniem komputera pokaz dyskusje
SEMINARIA	20	25	0	1,50	przypadki film dyskusje prelekcja
ŁĄCZNY NAŁAD PRACY STUDENTA	70	76	0	5,00 / 5,00	

7. KRYTERIA OCENY

Kolokwium zaliczeniowe obejmuje materia z seminariów i ćwicze i odbywa si w formie pisemnej (pytania opisowe) w ostatnim dniu zaj lub w terminie uzgodnionym przez grup. Jego wyniki (bez ocen, a jedynie w formie zaliczenia) ogłaszane s najpóźniej po tygodniu.

W razie niezaliczenia pisemnego kolokwium zaliczeniowego, kolokwium poprawkowe odbywa si w formie ustnej u jednego z asystentów prowadzących zajcia.

Zaliczenie przedmiotu następuje po odrobieniu wszelkich zaległości i nieobecności, w sposób określony w regulaminie zajęć.

Egzamin końcowy obejmuje materia przedstawiany podczas wykładów i zaję na III roku studiów oraz w podręczniku wiodącym. Egzamin odbywa si w formie pisemnej w systemie OLAT. Próg zaliczenia egzaminu to 60%. Proponowane s 3 terminy: jeden bezpośrednio po ukończeniu zaję przez pozostałe grupy studenckie.

Informacja o terminach egzaminów, godzinie i miejscu odbycia egzaminu jest umieszczana na stronie internetowej KiZGM z odpowiednim wyprzedzeniem.

Egzamin trwa 90 minut, na egzamin składa si 80 pytań testowych (1 punkt za pytanie, jedna prawidłowa odpowiedź). Istnieje możliwość zdawania egzaminu w przedterminie w formie ustnej dla studentów, którzy uzyskali zgodę Dziekana na indywidualną organizację zaję lub indywidualny tok studiów (w tym osoby wyjeżdżające na ERASMUS lub MOSTUM).

Warunki do spełnienia: zażyczenie z dziekanatu, podanie pisemne do p. prof. dr hab. med. Anny Latos-Bieleńskiej z prośbą o dopuszczenie do egzaminu w przedterminie. Termin egzaminu zostanie ustalony indywidualnie po złożeniu powyższych dokumentów w sekretariacie KiZGM.

Egzamin poprawkowy odbywa si w podczas kolejnego terminu egzaminu w systemie OLAT, a dla ostatniego terminu egzaminu oraz osób podchodzących do drugiej poprawki w formie ustnej w terminie indywidualnie ustalonym dla studentów przez sekretariat KiZGM.

8. LITERATURA PODSTAWOWA

1. Tobias ES, Connor JM, Ferguson-Smith M: **Genetyka medyczna. Wyd. III**, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa, 2013.
2. A.Latos-Bieleńska i zespół prowadzących zajcia z KiZGM **1. Konspekty na stronie internetowej KiZGM z zajęć obowiązkowych**: www.kzgm.ump.edu.pl, www.kzgm.ump.edu.pl, 2018.

9. LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA

1. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ **Genetyka medyczna. Wyd. II**, Elsevier, Urban & Partner, 2013.
2. Bradley JR, Johnson DR, Poer BR **Genetyka medyczna. Wyd. I**, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa, 2008.
3. Bal J **Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Wyd. III**, Wydawnictwo Naukowe, Warszawa, 2011.
4. Korf BR **Genetyka człowieka. Rozwijanie problemów medycznych.**, Wyd. Naukowe PWN, Warszawa, 2003.

10. REGULAMIN ZAJĘĆ

Dodano w formie załącznika plikowego.

11. PLAN ORGANIZACJI ZAJĘĆ

Dodano w formie załącznika plikowego.

12. KONTAKT NAUKOWE

Genetyczne SKN

13. INFORMACJE KONTAKTOWE

ul. Rokietnicka 8, 60-806 Poznań

14. SYSTEM OCENIANIA

OCENA LOKALNA	DEFINICJA LOKALNA	OCENA ECTS	DEFINICJA ECTS
5	bardzo dobry - znakomita wiedza, umiejętności i kompetencje	A	celujący - wybitne osiągnięcia
4,5	ponad dobry - bardzo dobra wiedza, umiejętności i kompetencje	B	bardzo dobry - powyżej średniego standardu z pewnymi brakami
4	dobry - opanowanie wiedzy, umiejętności i kompetencji na dobrym poziomie	C	dobry - generalnie solidna praca z szeregiem zauważalnych braków
3,5	dość dobry - zadowalająca wiedza, umiejętności i kompetencje, ale ze znacznymi niedociągnięciami	D	zadowalający - zadowalający, ale ze znaczącymi brakami
3	dostateczny - zadowalająca wiedza, umiejętności i kompetencje z licznymi brakami	E	dostateczny - wyniki spełniają minimalne kryteria
2	niedostateczny - niezadowalające osiągnięcia wiedzy, umiejętności i kompetencji	FX,F	niedostateczny - podstawowe braki w opanowaniu materiału