



Sylabus na rok akademicki 2019/2020														
Opis przedmiotu kształcenia														
Nazwa modułu/przedmiotu	Genetyka kliniczna										Grupa szczegółowych efektów kształcenia			
											Kod grupy	Nazwa grupy		
											C	Nauki przedkliniczne		
Wydział	Lekarski													
Kierunek studiów	Lekarski													
Specjalności	Nie dotyczy													
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	IV										Semestr studiów:	X zimowy <input type="checkbox"/> letni		
Typ przedmiotu	X obowiązkowy <input type="checkbox"/> ograniczonego wyboru <input type="checkbox"/> wolny wybór/ fakultatywny													
Rodzaj przedmiotu	<input type="checkbox"/> kierunkowy X podstawowy													
Język wykładowy	<input type="checkbox"/> polski X angielski <input type="checkbox"/> inny													
* zaznaczyć odpowiednio, zamieniając <input type="checkbox"/> na X														
Liczba godzin														
Forma kształcenia														
Jednostka realizująca przedmiot: Katedra i Zakład Genetyki	Wykłady (WY)	Seminaria (SE)	Ćwiczenia audytorne (CA)	Ćwiczenia kierunkowe - niekliniczne (CN)	Ćwiczenia kliniczne (CK)	Ćwiczenia laboratoryjne (CL)	Ćwiczenia w warunkach	Zajęcia praktyczne przy pacjencie (PP)	Ćwiczenia specjalistyczne -	Lektoraty (LE)	Zajęcia wychowania fizycznego-obowiązkowe (WF)	Praktyki zawodowe (PZ)	Samokształcenie (Czas pracy własnej)	E-learning (EL)
Semestr zimowy:														
Katedra i Zakład Genetyki	20			50										
Semestr letni														
Katedra i Zakład Genetyki														
Razem w roku: 70														
Katedra i Zakład Genetyki	20			50										
Cele kształcenia: (max. 6 pozycji)														
C1. Poznanie zasad dziedziczenia, etiologii, symptomatologii i postępowania lekarskiego w chorobach o podłożu genetycznym														
C2. Opanowanie specjalistycznego mianownictwa dysmorfologicznego oraz zasad opisywania i interpretacji wyników badań genetycznych														
C3. Poznanie i wykorzystanie w praktyce umiejętności określenia wskazań do wykonania poszczególnych badań genetycznych w diagnostyce pre- i postnatalnej.														



C4. Opanowanie umiejętności prowadzenia wywiadu, badania i udzielania porad genetycznych
C5. Zapoznanie z problemami etyczno-moralnymi i prawnymi związanymi z diagnostyką i poradnictwem genetycznym
C6. Umiejętność postawienia rozpoznania choroby o podłożu genetycznym i opracowania porady genetycznej.

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

Numer efektu kształcenia przedmiotowego	Numer efektu kształcenia kierunkowego	Student, który zaliczy moduł/przedmiot wie/umie/potrafi	Metody weryfikacji osiągnięcia zamierzonych efektów kształcenia (formujące i podsumowujące)	Forma zajęć dydaktycznych <i>** wpisz symbol</i>
W1	CW1	zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN
W2	CW2	opisuje zjawiska sprzężenia i współdziałania genów	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN
W3	CW3	opisuje prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN
W4	CW4	opisuje budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenyzy;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN
W5	CW5	zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN
W6	CW7	opisuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów onkogenyzy;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN
W7	CW8	zna czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN
W8	CW9	zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN
U1	CU1	analizuje krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka, a także ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	CN
U2	CU2	identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	CN
U3	CU3	podejmuje decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	CN



U4	CU4	Wykonuje pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	CN
U5	CU5	szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	CN

** 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.

Proszę ocenić w skali 1-5 jak powyższe efekty lokują państwa zajęcia w działach: przekaz wiedzy, umiejętności czy kształtowanie postaw:

Wiedza: +++

Umiejętności +++

Kompetencje społeczne: -

Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS):

Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie itp.)	Obciążenie studenta (h)
---	-------------------------

1. Godziny kontaktowe:	70
------------------------	----

2. Czas pracy własnej studenta (samokształcenie):	109
---	-----

Sumaryczne obciążenie pracy studenta	179
--------------------------------------	-----

Punkty ECTS za moduł/przedmiotu	5,5
--	-----

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 (20 godzin, każdy wykład trwa 80 minut):

1. Wprowadzenie do problematyki genetycznej nowotworów sporadycznych, rodzinnych i dziedzicznych. Genetyczne podstawy procesu transformacji nowotworowej.

2. Omówienie głównych grup genów zaangażowanych w proces transformacji nowotworowej. Geny o wysokiej(onkogeny, geny supresorowe i mutatorowe), średniej i niskiej penetracji.

3. Autosomalnie, dominująco uwarunkowane zespoły dziedzicznej predyspozycji do nowotworów.

Charakterystyka kliniczna, zasady rozpoznawania na podstawie analizy danych rodowodowo-klinicznych, metody diagnostyczne, zasady poradnictwa genetycznego. Część I. Siatkówczak, zespół Li-Fraumeni, zespół Wilmsa.

4. Autosomalnie, dominująco uwarunkowane zespoły dziedzicznej predyspozycji do nowotworów.

Charakterystyka kliniczna, zasady rozpoznawania na podstawie analizy danych rodowodowo-klinicznych, metody diagnostyczne, zasady poradnictwa genetycznego. Część II. III. Dziedziczna polipowatość gruczolakowata, dziedziczny, niepolipowaty rak jelita grubego.

5. Autosomalnie, dominująco uwarunkowane zespoły dziedzicznej predyspozycji do nowotworów.

Charakterystyka kliniczna, zasady rozpoznawania na podstawie analizy danych rodowodowo-klinicznych, metody diagnostyczne, zasady poradnictwa genetycznego. Część III. neurofibromatoza typu I, neurofibromatoza typu II, czerniak dziedziczny, zespół MEN1 i MEN2.

6. Zespoły niestabilności chromosomowej, dziedziczne autosomalnie recesywnie.

7. Mechanizm powstawania przerzutów. Implikacje kliniczne.

8. Molekularne podstawy procesu mutagenyzy, kancerogenyzy i twratogenyzy. Podobieństwa i różnice.

9. Medycyna personalizowana, jako podstawowy paradygmat opieki nad pacjentami w XXI wieku. Cz. I.

Znaczenie medycyny personalizowanej w onkologii. Omówienie znaczenia medycyny personalizowanej w diagnostyce, ustaleniu rokowania i leczeniu raków: piersi i jajnika, jelita grubego.



10. Medycyna personalizowana jako podstawowy paradygmat opieki nad pacjentami w XXI wieku. Cz. II. Znaczenie medycyny personalizowanej w onkologii. Omówienie znaczenia medycyny personalizowanej w diagnostyce, ustaleniu rokowania i leczeniu raków: mózgu, żołądka i czerniaka.
11. Medycyna personalizowana w kardiologii jako podstawowy paradygmat opieki nad pacjentami w XXI wieku.
12. Medycyna personalizowana w kardiologii jako podstawowy paradygmat opieki nad pacjentami w XXI wieku na przykładzie cukrzycy i zwyrodnienia torbielowatego trzustki.
13. Geny homeotyczne. Teratogeneza.
14. Genetyczne aspekty chorób otępiennych.
15. Aspekty genetyczne i kliniczne chorób mitochondrialnych

Seminaria - nie dotyczy

Ćwiczenia- 50 h

Organizacja ćwiczeń. Zasady zaliczenia przedmiotu. definicja „genetyki klinicznej” jako specjalności lekarskiej a definicja „genetyki” jako nauki podstawowej. Współpraca między genetykiem klinicznym a diagnostą laboratoryjnym. Zasady poradnictwa genetycznego. Definicja „choroby rzadkiej” i związek ze schorzeniami uwarunkowanymi genetycznie. Przykłady chorób uwarunkowanych genetycznie w poszczególnych specjalnościach lekarskich. Cele i zadania poradni genetycznej. Rejestr wad wrodzonych Poradnictwo genetyczne: Schemat postępowania w przypadku podejrzenia genetycznie uwarunkowanych zaburzeń w okresie prenatalnym i postnatalnym. Wskazania do skierowania pacjenta do poradni genetycznej. Program Badań Prenatalnych. Podstawowe badania stosowane w diagnostyce prenatalnej. Metody inwazyjne i nieinwazyjne. Zasady kierowania do poradni genetycznej. Zakres działania poradni genetycznej: zespoły dysmorficzne i zespoły wad wrodzonych, neurogenetyka (choroby nerwowo-mięśniowe, genetycznie warunkowane ataksje, zespoły genetyczne przebiegające z opóźnieniem rozwoju psychoruchowego, hipotonią/wiotkością, niepełnosprawnością intelektualną, zaburzeniami ze spektrum autyzmu, genetycznie warunkowane padaczki, kanałopatie, leukodystrofie i inne genetycznie warunkowane choroby zwyrodnieniowe układu nerwowego, genetycznie warunkowane otępienia, choroby skórno-nerwowe), choroby metaboliczne i mitochondrialne (zakres badań przesiewowych w Polsce, zab przemiany aminokwasów, kwasice organiczne, hiperamonemie, zab przemiany cyklu mocznikowego, choroby spichrzeniowe, hemochromatoza, ch. Wilsona), dysplazje kostne, choroby tkanki łącznej, poradnictwo prekonceptyjne (w tym niepłodność i nawracające poronienia, diagnostyka preimplantacyjna i prenatalna), zaburzenia różnicowania płci, onkogenetyka, zespoły dziedzicznych predyspozycji do nowotworów, mutacje somatyczne a terapia spersonalizowana. Elementy oceny klinicznej w poradni genetycznej: wywiad rodzinny, zasady konstruowania rodowodu i symbole, wywiad: prenatalny, okołoporodowy, wczesnodziecięcy, badania dodatkowe: np. biochemiczne, obrazowe, endoskopowe, EMG/ENG/EEG, mikrobiologiczne, immunologiczne, badanie nasienia etc., badanie fizykalne: sposoby oceny cech dysmorficznych (subiektywne i obiektywne – w tym pomiary antropometryczne i siatki centylowe), dokumentacja fotograficzna (przykłady zdjęć: en face, profil, sylwetka, dłonie, stopy), diagnostyka różnicowa, bazy danych (OMIM, genereviews, Face2Gene, LMD) , wybór diagnostyki genetycznej (cytogenetyczne/molekularne – rozdzielczość badań) lub decyzja o odstąpieniu od diagnostyki genetycznej. Porada genetyczna: rozpoznanie lub podejrzenie (potwierdzone molekularnie/cytogenetycznie lub na podstawie kryteriów bądź cech klinicznych), obraz kliniczny i prognoza co do dalszego przebiegu (zmiana letalna lub nie, wpływ na długość życia, wpływ na sprawność intelektualną i fizyczną), możliwości prawne co do zakończenia/kontynuacji ciąży/leczenia prenatalnego, możliwości profilaktyki (dieta, operacje prewencyjne, profilaktyczne badania obrazowe i endoskopowe, leczenie celowane w onkologii), możliwości leczenia przyczynowego oraz objawowego, wspomaganie rozwoju i rehabilitacja, wskazówki dla lekarzy specjalistów, tryb dziedziczenia schorzenia i ryzyko jego powtórzenia się w rodzinie, ewentualne wskazanie do wykonania badań genetycznych u krewnych. Zasady sporządzania porady genetycznej. Jak informować pacjenta i członków



jego rodziny o wyniku badania genetycznego. Podstawowe dylematy etyczne i moralne poradnictwa genetycznego. Zasada nie dyrektywności poradnictwa genetycznego. Definicje: cecha dysmorficzna, nazewnictwo cech dysmorficznych, wada wrodzona, malformacja, deformacja, dysrupcja, dysplazja, zespół, sekwencja, kompleks, asocjacja, wada letalna, niedyrektywność, choroby nerwowo-mięśniowe, ataksja, hipotonia, leukodystrofia, choroby skórno-nerwowe (fakomatozy), choroby metaboliczne, choroby mitochondrialne, choroby spichrzeniowe, enzymetyczna terapia zastępcza (ERT), dysplazje kostne, choroby tkanki łącznej, poradnictwo prekoncepcyjne, preimplantacyjne, prenatalne, niepłodność, zaburzenia różnicowania płci (DSD), dziedziczna predyspozycja do nowotworów. Choroby: zespół pasm owodniowych, kompleks regresji kaudalnej, sekwencja Pierra Robin, sekwencja Potter (małowodzia), asocjacja VACTERL, zespół CHARGE, FAS, wady dysraficzne, rozszczep wargi i podniebienia, asocjacja Polanda. Cytogenetyka klasyczna: Zasady pobierania, transportu i przechowywania materiału do badań cytogenetycznych. Badanie cytogenetyczne. Klasyczne metody barwienia chromosomów (G, C, R, Ag-NOR). Badanie innych tkanek, poza limfocytami krwi obwodowej (fibroblasty, komórki trofoblastu, amniocyty). Polimorfizm chromosomów, aberracje strukturalne chromosomów, nosicielstwo aberracji zrównoważonych, aberracje niezrównoważone. Podstawy dysmorfologii: Cechy dysmorficzne, mechanizm i etiologia powstawania wad rozwojowych, postawienie rozpoznania zespołu wad wrodzonych, Przyczyny genetyczne i środowiskowe wad wrodzonych. „Facial gestalt”- przykłady, Płód/dziecko z nietypowymi cechami dysmorficznymi. Algorytmy postępowania diagnostycznego – przykłady, kiedy zastosować poszczególne techniki badań genetycznych. Pojęcia: dysrupcja, malformacja, deformacja, dysplazja. Sekwencje wad (Potter i Robina). Zespoły. Kompleksy. Asocjacje (przykłady). Najczęściej występujące aberracje autosomów (trisomia 13, 18, 21). Pojęcia: trisomia, trisomia częściowa, nondysjunkcja, monosomia, aneuploidia, poliploidia, trisomia translokacyjna, mozaikowatość, chimeryzm. Podstawy cytogenetyczne, zapis, korelacja genotyp-fenotyp, przebieg kliniczny. Poradnictwo genetyczne w schorzeniach wywołanych liczbowymi aberracjami chromosomów. Ryzyko teoretyczne i empiryczne. Porada genetyczna - zasady dalszego postępowania diagnostycznego, ocena ryzyka powtórzenia się schorzenia u matki probanda i innych członków rodziny. Diagnostyka prenatalna - ogólne zasady kierowania. Mozaicyzm – przykłady (z.Pallistera i Kiliana, hipomelanoza Ito). Poliploidie - triploidia (diagnostyka prenatalna, rokowanie, ryzyko powtórzenia). Diagnostyka prenatalna liczbowych zaburzeń chromosomów. Cytogenetyka molekularna. Fluorescencyjna hybrydyzacja *in situ*. Rodzaje sond. Porównawcza hybrydyzacja genomów. Mikromacierze. MLPA jako technika molekularna stosowana w diagnostyce aberracji chromosomowych. QF-PCR w diagnostyce aneuploidii chromosomowych. Rodzaje aberracji strukturalnych (delecja, inwersja, insercja, izochromosom, duplikacja, translokacja zrównoważona i niezrównoważona). Mikroaberracja, imprinting genomowy, metylacja DNA. Możliwości diagnostyczne – badanie cytogenetyczne, cytogenetyka molekularna (FISH), badania molekularne (test metylacji), bezpośrednie badanie mutacji genowych. Jednostki chorobowe: zespół Wolfa-Hirschhorna, Pradera-Willego, Millera-Diekera, cri-du-chat, zespół Angelmana, diGeorga, zespół Williamsa, zespół Beckwitha Wiedemanna, zespół Silvera i Russella, zespół Smith i Magenis. Poradnictwo genetyczne w schorzeniach wywołanych strukturalnymi aberracjami chromosomów. Poradnictwo i diagnostyka prenatalna w przypadku strukturalnych zaburzeń chromosomów. Poradnictwo genetyczne w schorzeniach wywołanych liczbowymi aberracjami chromosomów płci. Zespoły zaburzeń liczbowych i strukturalnych chromosomów płciowych. Zaburzenia uwarunkowane aberracjami chromosomowymi (zespół Turnera, zespół Klinefeltera). Inne zespoły (mężczyźni XX, XYY, kobiety XXX). Pojęcia hipogonadyzmu hiper- i hipogonadotropowego. Niskorosłość – algorytm postępowania, diagnostyka różnicowa. Zaburzenia płodności. Diagnostyka przedimplantacyjna. Wywiad ginekologiczny i genetyczny. Czynniki obciążające wywiad rodzinny. Rola badań sekcyjnych i materiału z poronień samoistnych. Niepłodność męska. Badanie nasienia. Mapa delecyjna chromosomu Y. Badania cytogenetyczne, mutacje CFTR, badanie czynnika II i V (mutacja Leiden). Poradnictwo i diagnostyka prenatalna w przypadku aberracji chromosomów płciowych. Metody biologii



molekularnej w diagnostyce genetycznej – możliwości i ograniczenia. PCR i jego warianty, analiza fragmentów, QF-PCR, Real-Time-PCR, PCR-RFLP (enzymy restrykcyjne), ASA-PCR elektroforeza żelowa i kapilarna, Southern blotting. Test metylacyjny. Sekwencjonowanie. Minisekwencjonowanie (SNaPshot). Sekwencjonowanie nowej generacji (NGS). Interpretacja wyników badań molekularnych. Rodzaje dziedziczenia AD, AR, XR, XD, mitochondrialne, wieloczynnikowe. Zmiany somatyczne a zmiany germinalne - znaczenie. Zmiany epigenetyczne. Ocena znaczenia zmiany zapisu DNA lub struktury chromosomu - patogene. potencjalnie patogene, niepatogene, polimorfizm. Zasady dziedziczenia cech. zmienność genetyczna w populacji i jej przyczyn. Odrębności populacyjne – Tay-Sachs, anemia sierpowatokrwinkowa, fenylketonuria, mukowiscydoza. Pojęcia: ekspresja, penetracja, plejotropizm, mozaikowość somatyczna i terminalna, homozygotyzm, heterozygotyzm. Znaczenia pojęcia heterogenności allelicznej i nieallelicznej. Porada genetyczna – ocena ryzyka wystąpienia choroby u kolejnego dziecka w rodzinie. Dziedziczenie niemendrowskie. Mutacja dynamiczna. Zjawisko antycypacji. Poradnictwo genetyczne – problem badań u osób dorosłych w stadium przedobjawowym. Jednostki chorobowe: achondroplazja, zespół Marfana, osteogenesis imperfecta, nerwiakowłóknikowość, rodzinna hipercholesterolemia, choroba Huntingtona, zespół wielotorbielowatych nerek, dysplazje kostne (tanatoforyczna, kempomeliczna). Poradnictwo genetyczne w schorzeniach dziedziczonych autosomalnie recesywnie: Cechy charakterystyczne dziedziczenia cech autosomalnych recesywnych. Nosicielstwo i rola pokrewieństwa. Efekt założyciela. Porada genetyczna – obliczanie ryzyka powtórzenia się choroby w rodzinie. Diagnostyka prenatalna. Jednostki chorobowe: mukowiscydoza, choroby metaboliczne (fenylketonuria, albinizm, alkaptonuria), mukowiscydoza, rdzeniowy zanik mięśni, hemochromatoza, choroba Wilsona, mukopolisacharydozy (I, II, III, VI), SLO (zespół Smitha, Lemliego i Opitza). Poradnictwo i diagnostyka prenatalna w przypadku podejrzenia choroby monogenowej u płodu. Badania molekularne w nowotworach. Badania niestabilności genetycznej. Badania wrażliwości na związki mutagenne: SCE, CA, MN (Anemia Fanconiego, Z. Blooma, Z. Nijmegen, Ataxia teleangiectasia). Badania nowotworów: niestabilność chromosomowa (CIN), niestabilność mikrosatelitarna MSI, niestabilność alleliczna LOH, niestabilność metylacyjna/epigenetyczna. Badania molekularne w nowotworach. Badania genów: BRCA1, BRCA2, MSH2, MLH1, kras, BRAF, HER2, NF1, Rb1, APC, NBN i innych. Genetyczne podstawy nowotworów (onkogeny, geny supresorowe i mutatorowe). Wywiad rodzinny, rodowód – nowotwory sporadyczne, dziedziczne i rodzinne. Kryteria klasyfikacji. Wskazania do badań genetycznych. Możliwości diagnostyczne. Interpretacja wyników badań molekularnych. Aspekty etyczne i prawne badań DNA. Profilaktyka nowotworów i zalecenia dla pacjentów, u których stwierdzono nowotwór i mutację, dla pacjentek z mutacją ale bez zmian nowotworowych, dla pacjentek bez mutacji i zmian nowotworowych w rodzinach z agregacją nowotworów. Rak piersi i jajnika. Rak piersi. HNPCC. MEN. Retinoblastoma. Inne rzadkie nowotwory dziedziczne: Ataksja – teleangiektazja. Rodzinna polipowatość gruczolakowata - FAP . • Zespół Li-Fraumeni. Zespół mnogiej gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej - MEN 1. Neurofibromatoza typu I (choroba von Recklinghausena) i typu II. Retinoblastoma (siatkówczak) Guz Wilmsa. Choroba von Hippel-Lindaua. Dziedziczny rak żołądka. Dziedziczny rak trzustki. Przewlekła białaczka szpikowa. Nowotwory sporadyczne. Analiza rodowodowo-kliniczna w rodzinach z obciążeniem nowotworowym. Rodowody z zespołami predyspozycji do nowotworów. Mutacje somatyczne. Zespoły niestabilności chromosomowej. Możliwości diagnostyczne w onkogenetyce. Cechy charakterystyczne dziedziczenia cech sprzężonych z chromosomem X. Metody typowania nosicieli (rodowodowe, biochemiczne, elektrofizjologiczne, genetyczne). Porada genetyczna – ocena ryzyka wystąpienia choroby u kolejnego potomka oraz nosicielstwa u kobiet w rodzinie. Diagnostyka prenatalna. Jednostki chorobowe: hemofilia A i B, zespół kruchego chromosomu X, krzywica niezależna od witaminy D, dystrofia mięśniowa typu Duchenne'a i Beckera, zespół Retta, ślepotę barw. Rola chromosomu X i Y w procesie determinacji płci. Podział zaburzeń różnicowania płci (DSD – disorders of sexual development). Zaburzenia wyglądu zewnętrznych narządów płciowych w okresie noworodkowym. Znaczenie wczesnego rozpoznania w



cel u ustalenia kolejnych etapów postępowania diagnostycznego i leczenia jakie objawy kliniczne zespołów zaburzeń różnicowania płci będziemy diagnozować w okresie pokwitania obraz kliniczny obejmujący: pierwotny/wtórny brak miesiączki, brak/skąd owłosienie płciowe, brak rozwoju piersi, nieprawidłowa dystrybucja tkanki tłuszczowej, niedorozwój zewnętrznych narządów płciowych, ocena gonad i struktur wywodzących się z przewodów Mullera i Wolffa w obrazie USG/MRI. Analiza przebiegu zespołów czystej dysgenезji gonad, zespołu Turnera i Klinefeltera, zespołu niewrażliwości na androgeny oraz niedoboru 5-alfa reduktazy, zespół Kalmanna. Rozpoznanie zaburzeń funkcji układu rozrodczego w okresie pokwitaniowym i popokwitaniowym. Przebieg procesu determinacji i różnicowania płci. Rola genu SRY, SOX, testosteronu, estrogenów, 5-alfa reduktazy i AMH. Znajomość elementów osi podwzgórzowo-przysadkowo-jajnikowej/nadnerczowej-umiejętność interpretacji wyników badań hormonów przysadkowych, gonadalnych i nadnerczowych. Zjawisko nondysjunkcji chromosomów jako przyczyna zespołów Turnera, Klinefeltera, 47,XXX i 47,YYY. Schematy postępowania w zaburzeniach determinacji płci. Pojęcia: Hermafrodytyzm, Transeksualizm. Dziedziczenie wieloczynnikowe. Teratogeneza. Model progowy dziedziczenia wieloczynnikowego. Rodzaje i mechanizmy powstawania wad wrodzonych. Teratogeneza: czynniki infekcyjne (różyczka, toksoplazmoza, kiła, cytomegalia, wiatrówka, opryszczka), czynniki chemiczne (leki, alkohol, narkotyki), czynniki fizyczne (promieniowanie jonizujące, temperatura). Zaburzenia metaboliczne u matki (cukrzyca, fenylketonuria, nadmiar androgenów). Wrodzone wady serca, rozszczep wargi i podniebienia, choroby psychiczne, cukrzyca, wady dysraficzne, wrodzone zwichnięcie stawów biodrowych, stopa końsko-szpotała). Diagnostyka prenatalna: Cel diagnostyki prenatalnej. Konstytucyjne prawo do ochrony życia, także w okresie prenatalnym. Ocena relacji: zarodek – pacjent, płód – pacjent. Embriologia – kiedy powstają wady poszczególnych układów, narządów. Czas pojawienia się objawów. Testy prenatalne przesiewowe/ testy prenatalne diagnostyczne – różnica. Testy przesiewowe: USG + test biochemiczny (test przesiewowy I trymestru), wolne DNA płodu, inne testy – możliwości i ograniczenia, zasady wykonywania. Testy diagnostyczne – możliwości, ograniczenia, różne sposoby pobrania materiału do badań (badanie kosmówki, amniopunkcja, kordocenteza), powikłania. Program badań prenatalnych – sposób kierowania, etapy, możliwości, ograniczenia. Obumarcie wewnątrzmaciczne ciąży na różnym jej etapie – badania genetyczne, patomorfologiczna ocena (sekcja, mała sekcja), ocena po urodzeniu (babygram i ocena dysmorfologiczna). Opisy schematów postępowania (podejrzenie aberracji chromosomowej, obrzęk płodu, podejrzenie dysplazji kostnej, mnogie wady w USG – podejrzenie zespołu, mnogie wady niecharakterystyczne, brak decyzji o diagnostyce prenatalnej/dyskwalifikacja z badań – ocena dziecka po urodzeniu). Wskazania (względne i bezwzględne) do badań prenatalnych inwazyjnych. Poradnictwo prenatalne (zasada niedyrektywności). Standard opieki w przypadkach kontynuacji ciąży z rozpoznaną patologią u płodu. Terminacja ciąży. Zapłodnienie pozaustrojowe. Diagnostyka przedimplantacyjna. Zagadnienia etyczne w genetyce. Algorytmy postępowania w praktyce: Badania dodatkowe stosowane w diagnostyce dysmorfologicznej (RTG, babygram, MRI, TK, badania laboratoryjne). Metody zabezpieczania materiału i danych o wadach wrodzonych/cechach dysmorficznych u płodów, dzieci, dorosłych. Narzędzia oceny rozwoju fizycznego: kamienie milowe rozwoju dziecka, siatki centylowe, wskaźniki proporcji, wiek biologiczny i jego składowe, skala Tannera. Algorytm postępowania diagnostycznego w przypadku nieprawidłowego rozwoju fizycznego: brak przyrostu masy ciała, nadmierna masa ciała, małogłowie/wielkogłowie, niskorosłość/nadmierny wzrost, nieprawidłowy chód, przyspieszone/opóźnione dojrzewanie płciowe. Algorytm postępowania przy podejrzeniu niepełnosprawności intelektualnej i autyzmu.

Inne

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

1. Medical Genetics (fourth edition) – LB Jorde, JC Carrey, MJ Bamshad
2. Essential Medical Genetics – M Connor, M Ferguson-Smith
3. Molecular Diagnosis of Genetic Diseases – R Elles



Podręczniki uzupełniające:

1. Practical Genetic Counselling – PS Harper
2. A Practical Guide to Human Cancer Genetics – SV Hodgson, WD Foulkes, C Eng, ER Maher
3. Oxford Desk Reference Clinical Genetics – HV Firth, JA Hurst

Wymagania dotyczące pomocy dydaktycznych: (np. laboratorium, rzutnik multimedialny, inne...)
Rzutniki multimedialne, laptopy, wskaźniki, tablice

Warunki wstępne: (minimalne warunki, jakie powinien student spełnić przed przystąpieniem do modułu/przedmiotu)

Znajomość podstaw genetyki ogólnej i molekularnej oraz zasad dziedziczenia

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)

Forma zaliczeń: Kolokwia pisemne, odpowiedzi ustne, krótkie ustrukturyzowane pytania, zadania problemowe, studium przypadku, test. Warunkiem zaliczenia ćwiczeń jest zaliczenie ćwiczeń i 100% obecności na ćwiczeniach. Możliwość odrobienia ćwiczeń w tygodniu odróbkowym istnieje tylko w przypadku opuszczenia poniżej 30% ćwiczeń.

Ocena:	Kryteria oceny: (tylko dla przedmiotów/modułów kończących się egzaminem,)
Bardzo dobra (5,0)	Ocena z kolokwium zaliczeniowego lub średnia ocen z ćwiczeń
Ponad dobra (4,5)	Ocena z kolokwium zaliczeniowego lub średnia ocen z ćwiczeń
Dobra (4,0)	Ocena z kolokwium zaliczeniowego lub średnia ocen z ćwiczeń
Dość dobra (3,5)	Ocena z kolokwium zaliczeniowego lub średnia ocen z ćwiczeń
Dostateczna (3,0)	Ocena z kolokwium zaliczeniowego lub średnia ocen z ćwiczeń

Ocena:	Kryteria oceny: (tylko dla przedmiotów/modułów kończących się egzaminem,)
Bardzo dobra (5,0)	>93 % prawidłowych odpowiedzi testowych
Ponad dobra (4,5)	85-92 % prawidłowych odpowiedzi testowych
Dobra (4,0)	77-84 % prawidłowych odpowiedzi testowych
Dość dobra (3,5)	69-76 % prawidłowych testowych
Dostateczna (3,0)	62-68 % prawidłowych odpowiedzi testowych

Nawa jednostki prowadzącej przedmiot:	Katedra i Zakład Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu
Adres jednostki	ul. Marcinkowskiego 1, 50-368 Wrocław
Nr telefonu	717841256
E-mail	ryszard.slezak@umed.wroc.pl

Osoba odpowiedzialna za przedmiot:	Prof. dr hab. Maria Sasiadek
Nr telefonu	1255,
E-mail	maria.sasiadek@umed.wroc.pl



<i>Wykaz osób prowadzących poszczególne zajęcia:</i>	<i>stopień/tytuł naukowy lub zawodowy</i>	<i>dziedzina naukowa</i>	<i>Wykonywany zawód</i>	<i>Forma prowadzenia zajęć</i>
Maria Sasiadek	prof. dr hab. n. med.	genetyka kliniczna	genetyk kliniczny	wykłady
Karolina Pesz	dr n. med.	genetyka kliniczna	genetyk kliniczny	ćwiczenia
Błażej Misiak	dr hab. n. med.	genetyka kliniczna	genetyk kliniczny	ćwiczenia
Izabela Łaczmąńska	dr hab. n. med.	genetyka kliniczna	genetyk medyczny	ćwiczenia
Paweł Karpiński	dr n. med.	genetyka kliniczna	genetyk medyczny	ćwiczenia
Anna Doraczyńska –Kowalik	lek. med.	genetyka kliniczna	genetyk kliniczny	ćwiczenia

Data opracowania sylabusu

Sylabus opracował(a)

11-06-2019

Dr Ryszard Ślęzak

Podpis Kierownika jednostki prowadzącej zajęcia

Podpis Dziekana właściwego wydziału

Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu
WYDZIAŁ LEKARSKI
Pracownia ds. Studiów
w Języku Angielskim

prof. dr hab. Andrzej Hendrich

Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu
KATEDRA I ZAKŁAD GENETYKI
Kierownik

prof. dr hab. Maria M. Sasiadek

