



Sylabus na rok akademicki 2017/2018														
Opis przedmiotu kształcenia														
Nazwa modułu/przedmiotu	Genetyka kliniczna													
	Grupa szczegółowych efektów kształcenia											Kod grupy	Nazwa grupy	
												C	Nauki przedkliniczne	
Wydział	Lekarski													
Kierunek studiów	English Division													
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	III											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 audytoryjne (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:														
Semestr letni	20			50										
Razem w roku: 70	20			50										
<p><b>Cele kształcenia:</b> (max. 6 pozycji)</p> <p>C1. Poznanie zasad dziedziczenia, etiologii, symptomatologii i postępowania lekarskiego w chorobach o podłożu genetycznym</p> <p>C2. Opanowanie specjalistycznego mianownictwa dysmorfologicznego oraz zasad opisywania i interpretacji wyników badań genetycznych</p> <p>C3. Poznanie i wykorzystanie w praktyce umiejętności określenia wskazań do wykonania poszczególnych badań genetycznych w diagnostyce pre- i postnatalnej.</p> <p>C4. Opanowanie umiejętności prowadzenia wywiadu, badania i udzielania porad genetycznych</p> <p>C5. Zapoznanie z problemami etyczno-moralnymi i prawnymi związanymi z diagnostyką i poradnictwem</p>														



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/potrąfi	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	test, odpowiedź ustna,	CN



		morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób;	kolokwium, egzamin pisemny	
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
<b>Punkty ECTS za moduł/przedmiotu</b>	6,5
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:**

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, dziedziczone 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**

1. Wprowadzenie do genetyki klinicznej. Genetyka kliniczna jako specjalność medyczna. Rodzaje schorzeń genetycznych. Poradnictwo genetyczne. Definicja. Zasady i praktyka. Wywiad rodzinny i konstrukcja rodowodów. Przekazywanie wyników badań. Obliczanie ryzyka powtórzenia się schorzenia u krewnych. Komunikacja z pacjentem. Przekazywanie niepomyślnych wiadomości.
2. Wady wrodzone. Etiologia, epidemiologia, klasyfikacja [malformacja, dysplazja, dysrupcja, deformacja; sekwencja, kompleks, asocjacja, zespół]. Anomalie izolowane vs wielowadzie. Teratogeneza. Częste wady wrodzone: wady serca; rozszczep wargi i/lub podniebienia; szpotawość stóp; wrodzone zwichnięcie stawu biodrowego; wady cewy nerwowej.
3. Dysmorfologia. Opóźnienie rozwoju psychoruchowego/niepętnosprawność intelektualna. Definicja. Nazewnictwo. Badanie dysmorfologiczne. Rozpoznanie zespołu dysmorficznego. "Facial gestalt". Rozwój psychomotoryczny: motoryka duża, rozwój społeczny, mowa. Upośledzenie umysłowe.
4. Aberracje liczbowe chromosomów autosomalnych. Podstawowe pojęcia: poliploidia (triploidia, tetraploidia), aneuploidia, trisomia, monosomia, nondysjunkcja, mozaikowość (przykłady: zespół Pallistera i Kiliana oraz hipomelanoza Ito), chimeryzm. Zespół Downa. Zespół Patau. Zespół Edwardsa. Triploidia [kariotyp i fenotyp, historia naturalna, schorzenia współistniejące i postępowanie kliniczne, ryzyko powtórzenia, diagnoza prenatalna, poradnictwo genetyczne].
5. Aberracje chromosomów płci. Zaburzenia liczbowe i strukturalne: zespół Turnera, zespół Klinefeltera, zespół trisomii 47,XXX, zespół XYY [kariotyp i fenotyp, historia naturalna, schorzenia współistniejące i postępowanie kliniczne, ryzyko powtórzenia, diagnoza prenatalna, poradnictwo genetyczne]. Hipogonadyzm hipergonadotropowy.
6. Strukturalne aberracje chromosomowe. Podstawowe pojęcia: delecja, inwersja, insercja, izochromosom, duplikacja, zrównoważone i niezrównoważone translokacje; mikroaberracje, piętnowanie rodzicielskie. Zespoły: Wolfa i Hirschhorna, cri du chat, Pradera i Willi'ego, Millera i Diekera, Angelmana, DiGeorge'a, Williamsa, Beckwitha i Wiedemanna, Silvera i Russella, Smith i Magenis [kariotyp i fenotyp, historia naturalna, schorzenia współistniejące i postępowanie kliniczne, ryzyko powtórzenia, diagnoza prenatalna, poradnictwo genetyczne].
7. Dziedziczenie autosomalne dominujące. Podstawowe pojęcia: charakterystyka dziedziczenia autosomalnego dominującego, nowe mutacje, ekspresja, penetracja, ryzyko ponownego wystąpienia, plejotropia, mozaikowość somatyczna i germinalna. Dziedziczenie niemendrowskie. Mutacje dynamiczne. Antycypacja. Schorzenia: zespół Marfana, wrodzona łamliwość kości, nerwiakowłókniakowatość typu 1 i 2, rodzinna hipercholesterolemia, choroba Huntingtona, ADPKD, dysplazje szkieletoww (achondroplazja, dysplazja tanatoforyczna, dysplazja kampomeliczna), [gen, fenotyp, historia naturalna, problemy medyczne i postępowanie kliniczne, ryzyko powtórzenia, badania prenatalne, poradnictwo genetyczne]. Istotne zagadnienia: badanie przedobjawowe.
8. Dziedziczenie autosomalne recesywne. Podstawowe pojęcia: charakterystyka dziedziczenia



- autosomalnego recesywnego, ryzyko ponownego wystąpienia, heterogeniczność (alleliczna i niealleliczna), rola pokrewieństwa, nosicielstwo, efekt założyciela. Schorzenia: mukowiscydoza, fenylketonuria, albinizm, alkaptonuria, niedokrwistość sierpowatokrwinkowa, rdzeniowy zanik mięśni, hemochromatoza, choroba Wilsona, mukopolizacharydozy (I, II, III, VI), zespół Smitha, Lemli'ego i Opitza [gen, fenotyp, historia naturalna, problemy medyczne i postępowanie kliniczne, ryzyko powtórzenia, badania prenatalne, poradnictwo genetyczne].
9. Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X. Podstawowe pojęcia: charakterystyka dziedziczenia sprzężonego z chromosomem X, ryzyko ponownego wystąpienia, inaktywacja chromosomu X, nosicielki obligatoryjne i potencjalne. Schorzenia : hemofilia (typ A i B), zespół łamliwego chromosomu X (i zaburzenia związane z *FMR1*), hipofosfatemia, dystrofia mięśniowa Duchenne'a i Beckera, zespół Retta, daltonizm [gen, fenotyp, historia naturalna, problemy medyczne i postępowanie kliniczne, ryzyko powtórzenia, badania prenatalne, poradnictwo genetyczne].
10. Determinacja płci. Zaburzenia różnicowania płci. Rola chromosomów X i Y w determinacji i różnicowaniu płci. Dymorfologia zewnętrznych narządów płciowych. Zaburzenia różnicowania płci – aktualna nomenklatura [zespoły niewrażliwości na androgeny, wrodzony przerost kory nadnerczy, całkowita i mieszana dysgenезja gonad].
11. Diagnostyka prenatalna. Poradnictwo genetyczne w niepowodzeniach rozrodu. Nieinwazyjne metody diagnostyki prenatalnej (biochemia, markery ultrasonograficzne aneuploidii i zaburzeń monogenowych, badania wolnego płodowego DNA). Inwazyjne metody diagnostyki prenatalnej (biopsja kosmówki, amniopunkcja, kordocenteza). Wskazania do inwazyjnej diagnostyki prenatalnej. Aberracje chromosomowe: niepłodność i utrata ciąży. Diagnostyka preimplantacyjna. Aspekty prawne i etyczne.
12. Zespoły predyspozycji do nowotworów złośliwych. Sporadyczne, rodzinne i "dziedziczne" nowotwory. Badania predyspozycji do nowotworów. Wskazania do diagnostyki genetycznej. Aspekty etyczne i prawne. Poradnictwo genetyczne i postępowanie kliniczne dla nosicieli mutacji. Zespoły: dziedziczny rak piersi/jajnika. Rodzinna polipowatość gruczolakowata. Dziedziczny, niezwiązany z polipowatością rak jelita grubego. Zespół Li-Fraumeni. Zespół von Hippel-Lindau. Zespół mnogiej gruczolakowatości wewnątrzwydzielnicza. Siatkówczak.
13. Dymorfologia w praktyce.
14. Choroby monogenowe w praktyce.
15. Zespoły predyspozycji do nowotworów złośliwych w praktyce.
16. Niskorosłość: algorytm diagnostyczny i diagnostyka różnicowa.
17. Wprowadzenie. Struktura i funkcja genów i chromosomów. Zmienność genetyczna. Diagnostyka zaburzeń genetycznych - przegląd technik laboratoryjnych (cytogenetyka i biologia molekularna).
18. Cytogenetyka kliniczna. Chromosomy (aberracje liczbowe i strukturalne, polimorfizmy). Pobieranie materiału do badań, transport i przechowywanie materiału biologicznego do analizy cytogenetycznej. Kariotyp. Metody analizy chromosomów (hodowla, barwienie). Wskazania do wykonania badania cytogenetycznego (prenatalne i postnatalne).
19. Cytogenetyka molekularna. Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ (FISH). Sondy. Zastosowanie FISH jako metody diagnostycznej - przykłady. Porównawcza hybrydyzacja genomowa (CGH i arrayCGH). Multipleksowana zależna od ligacji amplifikacja sond (MLPA).

20. Międzynarodowy system nomenklatury cytogenetycznej (ISCN).
21. Epigenetyka. Epigenetyczna regulacja ekspresji genów. Rola epigenomu w zespołach genetycznych (AS/PWS, SRS/BWS). Diagnozowanie zaburzeń piętnowania rodzicielskiego.
22. Metody molekularne w genetyce klinicznej. Metody analizy DNA (PCR i odmiany, sekwencjonowanie, SNaPshot, NGS). Badanie znanych mutacji. Efekt założyciela. Mutacje „hot-spot” oraz powtarzające się. Poszukiwanie mutacji.
23. Onkogenetyka. Laboratoryjne badania tkanki nowotworowej. Metody wykrywania niestabilności chromosomów. Badania w zespołach predyspozycji do nowotworów złośliwych.

### Inne

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

1. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Bruce R. Korf. PWN Warszawa 2003. Przekład pod redakcją A Pawlaka.
2. Genetyka Medyczna – Lynn B. Jorde, Johan C. Carey, Michael J. Bamshad, Pod redakcją B. Kałużewskiego Warszawa 2010/2013
3. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej pod redakcją J. Bala. PWN Warszawa 2008

#### Podręczniki uzupełniające:

1. Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna. L. Korniszewski. PZWL 2005.
2. Kompendium Pediatrii Praktycznej pod red. A. Jankowskiego. Cornetis 2010
3. Onkogenetyka - Skrypt dla studentów pod red. A. Stembalskiej, K. Pesz i MM. Sasiadek Wyd. Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu 2015

#### 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 wielokrotnego i jednokrotnego wyboru, test dopasowania odpowiedzi. Warunkiem zaliczenia ćwiczeń jest zaliczenie dwóch kolokwiów cząstkowych lub kolokwium zaliczeniowego i 90% 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)	>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

#### Nazwa i adres jednostki prowadzącej przedmiot, kontakt: tel. i adres email

Katedra i Zakład Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu, ul. Marcinkowskiego 1, 50-368 Wrocław, Tel. 717841256, fax 717840063, email: ryszard.slezak@umed.wroc.pl



**Koordynator / Osoba odpowiedzialna za moduł/przedmiot, kontakt: tel. i adres email**

Prof. dr hab. Maria Sasiadek tel 1255, maria.sasiadek@umed.wroc.pl

**Wykaz osób prowadzących poszczególne zajęcia: Imię i Nazwisko, stopień/tytuł naukowy lub zawodowy, dziedzina naukowa, wykonywany zawód, forma prowadzenia zajęć :**

Maria Sasiadek – prof. dr hab., kierownik Katedry, genetyka kliniczna, genetyk kliniczny, wykłady

Ryszard Ślęzak- dr n. med., adiunkt dydaktyczny, genetyka kliniczna, genetyk kliniczny, ćwiczenia

Agnieszka Stembalska- dr n. med., adiunkt, genetyka kliniczna, genetyk kliniczny, ćwiczenia

Karolina Pesz- dr n. med., adiunkt, genetyka kliniczna, genetyk kliniczny, ćwiczenia

Błażej Misiak – dr n. med. Adiunkt, genetyka kliniczna, ćwiczenia

Izabela Łaczmajska - dr n. med., adiunkt, genetyka medyczna, diagnosta laboratoryjny, ćwiczenia

Paweł Karpiński- dr n. med., adiunkt, genetyka medyczna, ćwiczenia

Anna Doraczyńska –Kowalik - lekarz, doktorant, genetyka kliniczna, genetyk kliniczny, ćwiczenia

**Data opracowania sylabusu**

26-05-2017

**Sylabus opracował(a)**

Dr Karolina Pesz

**Podpis Kierownika jednostki prowadzącej zajęcia**

**Podpis Dziekana właściwego wydziału**

prof. dr hab. Andrzej Hendrich

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

