



Sylabus														
Opis przedmiotu kształcenia														
Nazwa modułu/przedmiotu	GENETYKA MEDYCZNA CYTOGENETYKA Medical Genetics – Cytogenetics									Grupa szczegółowych efektów kształcenia				
										Kod grupy	Nazwa grupy			
Wydział	Farmaceutyczny z Oddziałem Analityki Medycznej													
Kierunek studiów	Analityka Medyczna													
Specjalności														
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:	<input type="checkbox"/> zimowy <input checked="" type="checkbox"/> letni				
Typ przedmiotu	X obowiązkowy <input type="checkbox"/> ograniczonego wyboru <input type="checkbox"/> wolny wybór/ fakultatywny													
Rodzaj przedmiotu	X kierunkowy <input type="checkbox"/> podstawowy													
Język wykładowy	X polski <input type="checkbox"/> angielski <input type="checkbox"/> inny													
* zaznaczyć odpowiednio, zamieniając <input type="checkbox"/> na X														
Liczba godzin														
Forma kształcenia														
Jednostka realizująca przedmiot	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)	Ćwiczenia specjalistyczne - magisterskie (CM)	Lektoraty (LE)	Zajęcia wychowania fizycznego-obowiązkowe (WF)	Praktyki zawodowe (PZ)	Samokształcenie (Czas pracy własnej studenta)	E-learning (EL)
Semestr zimowy:														
Semestr letni														
	8			23									69	
Razem w roku: 100														



	8		23									69	

Cele kształcenia: (max. 6 pozycji)

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,
- 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

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 ** wpisz symbol
W 01	K_W 07	Ma wiedzę na temat funkcji i struktury genów, budowy chromosomów człowieka, mechanizmów dziedziczenia i zaburzeń genetycznych	Sprawdziany pisemne (krótkie ustrukturyzowane pytania), egzamin pisemny	WY, CN, SK
W 02	K_W17	Zna zasady dobrej praktyki laboratoryjnej, prawne, organizacyjne i etyczne uwarunkowania czynności diagnostyki laboratoryjnego i wymagania dotyczące organizacji medycznego laboratorium diagnostyki genetycznej	Sprawdziany pisemne (krótkie ustrukturyzowane pytania), egzamin pisemny	WY, CN, SK
W 03	K_W22	Zna rodzaje i charakterystykę materiału biologicznego, zasady i metodykę pobierania, transportu, przechowywania i przygotowania do analizy	Sprawdziany pisemne (krótkie ustrukturyzowane pytania),	WY, CN, SK



		cytogenetycznej	egzamin pisemny	
W 04	K_W34	Rozumie molekularne podłoże polimorfizmu genetycznego i metody jego badania oraz związek z zachorowalnością i efektywnością leczenia	Sprawdziany pisemne (krótkie ustrukturyzowane pytania), egzamin pisemny	WY, CN, SK
W 05	K_W35	Zna podstawowe techniki badawcze cytogenetyki i biologii molekularnej i ich zastosowanie w diagnostyce chorób genetycznych	Sprawdziany pisemne (krótkie ustrukturyzowane pytania), egzamin pisemny	WY, CN, SK
W 06	K_W41	Zna zasady interpretacji wyników badań cytogenetycznych w celu różnicowania stanów fizjologicznych i patologicznych	Sprawdziany pisemne (krótkie ustrukturyzowane pytania), egzamin pisemny	WY, CN, SK
W 07	K_W43	Zna systemy jakości medycznych laboratoriów diagnostyki genetycznej oraz zasady ich akredytacji i certyfikacji	Sprawdziany pisemne (krótkie ustrukturyzowane pytania), egzamin pisemny	WY, CN, SK
W 08	K_U04	Potrafi skutecznie komunikować się ze współpracownikami, innymi pracownikami ochrony zdrowia i odbiorcami wyników.	Sprawdziany pisemne w postaci krótkich ustrukturyzowanych pytań i/lub zadań problemowych , egzamin pisemny	WY, CN, SK
W 09	K_U24	Zna procedury uzyskiwania wiarygodnych wyników badań cytogenetycznych i molekularnych (w tym analiza kariotypu, CGH, FISH, microarray CGH) oraz profesjonalnie opracować i interpretować wyniki tych	Sprawdziany pisemne w postaci krótkich ustrukturyzowanych pytań i/lub zadań problemowych , egzamin pisemny	WY, CN, SK



		analiz		
W 10	K_U29	Potrafi proponować profile, schematy i algorytmy postępowania diagnostycznego w różnych stanach klinicznych, zgodnie z zasadami etyki zawodowej, wymogami dobrej praktyki laboratoryjnej i medycyny laboratoryjnej opartej na dowodach naukowych.	Sprawdziany pisemne w postaci krótkich ustrukturyzowanych pytań i/lub zadań problemowych , egzamin pisemny	WY, CN, SK
W 11	K_U30	Umie optymalizować ofertę badań laboratoryjnych, przydatną lekarzowi w stawianiu właściwej diagnozy oraz zaplanować strategię poszerzania diagnostyki o testy potwierdzające i specjalistyczne, zgodnie z postępem wiedzy i rachunkiem ekonomicznym.	Sprawdziany pisemne w postaci krótkich ustrukturyzowanych pytań i/lub zadań problemowych , egzamin pisemny	WY, CN, SK
W 12	K_U35	Potrafi rozwiązywać problemy diagnostyczne w różnych dziedzinach genetyki medycznej z wykorzystaniem współczesnych źródeł informacji.	Sprawdziany pisemne w postaci krótkich ustrukturyzowanych pytań i/lub zadań problemowych , egzamin pisemny	WY, CN, SK
W 13	W_K 01	Rozumie potrzebę uczenia się przez całe życie, potrafi inspirować i organizować proces uczenia się innych osób	Obserwacja bezpośrednia postaw studenta	WY, CN, SK
W 14	K_K04	Prawidłowo identyfikuje i rozstrzyga dylematy związane z wykonywaniem zawodu diagnosty laboratoryjnego	Obserwacja bezpośrednia postaw studenta	WY, CN, SK



<p>** 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.</p>	
<p>Proszę oznaczyć krzyżykami w skali 1-5 jak powyższe efekty lokują państwa zajęcia w działach: przekaz wiedzy, umiejętności czy kształtowanie postaw np.:</p> <p>Wiedza 4 Umiejętności 2 Kompetencje społeczne 1</p>	
Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS):	
Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie itp.)	Obciążenie studenta (h)
1. Godziny kontaktowe:	31
2. Czas pracy własnej studenta (samokształcenie):	69
Sumaryczne obciążenie pracy studenta	100
Punkty ECTS za moduł/przedmiotu	4
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. 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.	
Seminaria	
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 oraz rozpoznawanie aberracji w przykładowych kariogramach,	



wycinanie kariogramów.

3. Budowa chromosomów metafazalnych, rozdział chromosomów, crossing-over, poliploidia, aneuploidia, polimorfizm chromosomów. Cykl komórkowy (mitoza, mejoza). Molekularne aspekty cyklu komórkowego, euchromatyna, heterochromatyna. Gen, allel, locus, genotyp, fenotyp, homozygota, heterozygota, heterozygota złożona i podwójna, hemizygota, intron, ekson, mutacje i ich rodzaje, regulacja ekspresji genów. Replikacja, transkrypcja, translacja. Ćwiczenia praktyczne z zapisu ISCN w diagnostyce genetycznej - zasady ogólne, aberracje liczbowe chromosomów, aberracje strukturalne chromosomów.

4. 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.

5. Zastosowanie technik cytogenetyki molekularnej w diagnostyce: CGH i aCGH –czyli porównawcza hybrydyzacja genomowa i CGH do mikromacierzy jako techniki 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. Algorytm postępowania diagnostycznego w laboratorium genetycznym, w przypadkach zespołów wad wrodzonych uwarunkowanych przez aberracje chromosomowe,

6. Genetyka medyczna chorób nowotworowych: onkogeny, antyonkogeny, geny mutatorowe, transformacja nowotworowa, proliferacja, apoptoza, etapy karcinogenezy. Zespoły niestabilności chromosomowej i ich diagnostyka. Wprowadzenie do metod cytogenetyki molekularnej, stosowanych w diagnostyce genetycznej nowotworów. Cytogenetyka białaczek. Charakterystyka aberracji chromosomowych w komórkach nowotworowych. Analiza mikroaberracji chromosomowych metodami cytogenetyki molekularnej. Ćwiczenia praktyczne z posługiwania się techniką MLPA w diagnostyce aberracji chromosomowych u pacjentów z niepełnosprawnością intelektualną i cechami dysmorficznymi. Analiza aneuploidii metodami cytogenetyki molekularnej. Ćwiczenia praktyczne posługiwania się metodą QF-PCR w diagnostyce aberracji chromosomowych u płodów w badaniach prenatalnych oraz materiale z poronienia

7. Diagnostyka prenatalna.. Możliwości diagnostyczne w genetyce, 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

8. Kolokwium zaliczeniowe. Sprawdzian z części praktycznej (wycinanie, układanie chromosomów, zapis cytogenetyczny, interpretacja wyniku, zalecenia dla lekarza kierującego



na badanie)	
Inne	
Literatura podstawowa: (wymienić wg istotności, nie więcej niż 3 pozycje) 1. Badania molekularne i cytogenetyczne w medycynie. Elementy genetyki klinicznej pod redakcją J. Bala. PWN SpringerPWN. Warszawa 2001 2. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej. MI Średniak A Tomaszewska. PZWL 2008 3. ISCN 2009 . Karger 2009 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 molekularna w chorobach wewnętrznych A.Ciechanowicz, F Kokot PZWL 2009 3. Krótkie wykłady –Genetyka . PC Winter, GI Hickey. PWN. Warszawa 2001	
Wymagania dotyczące pomocy dydaktycznych: (np. laboratorium, rzutnik multimedialny, inne...) <ul style="list-style-type: none">• Sala ćwiczeń• Mikroskop• Rzutnik multimedialny• Komputer z oprogramowaniem do analizy aberracji chromosomowych• Komputer z oprogramowaniem do analizy cytogenetyki molekularnej• Laboratorium cytogenetyczne	
Warunki wstępne: (minimalne warunki, jakie powinien student spełnić przed przystąpieniem do modułu/przedmiotu) Znajomość ogólnych zasad dziedziczenia, budowy DNA, ukończenie kursu „biologia z genetyką”	
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) <ul style="list-style-type: none">• Zaliczenie ćwiczeń – wymagana obecność, na co najmniej 90% zajęć.• Zdanie egzaminu pisemnego (w formie testu jednokrotnego wyboru) Test składa się z 50 pytań zamkniętych (odpowiedzi: A,B,C,D,E).	
Ocena:	Kryteria oceny: (tylko dla przedmiotów/modułów kończących się egzaminem,)
Bardzo dobra (5,0)	93%-100% prawidłowych odpowiedzi
Ponad dobra (4,5)	85%-92% prawidłowych odpowiedzi
Dobra (4,0)	: 77%-84% prawidłowych odpowiedzi
Dość dobra (3,5)	69-76% prawidłowych odpowiedzi



Dostateczna (3,0)	60%-68% prawidłowych odpowiedzi
----------------------	---------------------------------

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

Katedra i Zakład Genetyki, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu – genetyka medyczna-
cytogenetyka

Wrocław ul. Marcinkowskiego 1, tel. Sekretariat: 717841256 katarzyna.konecka@umed.wroc.pl

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

Prof. dr hab. Maria Sasiadek tel. 717841255, maria.sasiadek@umed.wroc.pl / dr Ryszard Ślęzak
717841257 ryszard.slezak@umed.wroc.pl

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

Dr n. med. Ryszard Ślęzak, medycyna-genetyka kliniczna i medyczna, lekarz i diagnosta
laboratoryjny, wykłady

Dr n. med. Izabela Łączmańska, medycyna- genetyka medyczna- diagnosta laboratoryjny, ćwiczenia

Dr n. med. Paweł Karpiński, biologia medyczna-genetyka medyczna- biolog molekularny, ćwiczenia

Data opracowania sylabusu

Sylabus opracował(a)

30-04-2017

Dr n. med. Ryszard Ślęzak

Podpis Kierownika jednostki prowadzącej zajęcia

.....

Podpis Dziekana właściwego wydziału

.....