



Sylabus na rok akademicki 2021/2022														
Cykl kształcenia: 2018/2019 – 2023/2024														
Opis przedmiotu kształcenia														
Nazwa modułu/przedmiotu	Genetyka kliniczna Clinical Genetics		Grupa szczegółowych efektów kształcenia											
			Kod grupy C	Nazwa grupy Nauki przedkliniczne										
Wydział	Lekarski													
Kierunek studiów	Lekarski													
Jednostka realizująca przedmiot	Katedra i Zakład Genetyki													
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 <input type="checkbox"/> 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													
* zaznaczyc 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:														
Katedra i Zakład Genetyki														
Kształcenie bezpośrednie				50										
Kształcenie zdalne	20													
Semestr letni														
Katedra i Zakład Genetyki														
Kształcenie bezpośrednie														
Kształcenie zdalne														
Razem w roku: 70														

¹ Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

¹ Kształcenie z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość



Katedra i Zakład Genetyki																			
Kształcenie bezpośrednie				50															
Kształcenie zdalne	20																		

Cele kształcenia: (max. 6 pozycji)

- C1. Poznanie zasad dziedziczenia, etiologii, symptomatologii i postępowania lekarskiego w chorobach o podłożu genetycznym, w tym nowotworów dziedzicznych i sporadycznych oraz podstaw klinicznego postępowania personalizowanego w onkologii.
- 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 oraz w onkologii.-
- 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. Kształtowanie kompetencji społecznych, potrzebnych do wykonywania zawodu lekarza, zgodnie z sylwetką absolwenta

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
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	test, odpowiedź ustna,	WY

¹ Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

¹ Kształcenie z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość



		mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe;	kolokwium, egzamin pisemny	CN
W9	CW33	zna czynniki chorobotwórcze zewnętrzne i wewnętrzne, modyfikowalne i niemodyfikowalne;	kolokwium, egzamin pisemny	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, obserwacja pracy studenta, egzamin pisemny	CN
U4	CU4	Wykonuje pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, obserwacja pracy studenta, 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, Obserwacja pracy studenta,	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.

Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS):

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

1. Godziny w kontakcie bezpośrednim :	50
2. Godziny w kształceniu zdalnym :	20
3. Godziny indywidualnej pracy własnej studenta :	109
4. Godziny samokształcenia kierowanego:	n/d
Sumaryczne nakład pracy studenta	179
Punkty ECTS za modul/przedmiotu	5

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 genetyki nowotworów. Teoria kancerogenezy, geny o wysokiej, średniej i niskiej penetracji. 2. Zespoły niestabilności chromosomów. 3. Podstawy genetyczne zespołów dziedzicznej predyspozycji do raków piersi i jajnika, diagnostyka, postępowanie i poradnictwo genetyczne. 4. Podstawy genetyczne zespołów dziedzicznej predyspozycji do nowotworów jelita grubego, diagnostyka, postępowanie i poradnictwo genetyczne. 5. Podstawy genetyczne neurofibromatozy typu I i

¹ Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

¹ Kształcenie z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość



2 (NF1 i NF2). Diagnoza, postępowanie i poradnictwo genetyczne. 6. Zespoły Li-Fraumeni, von Hippel Lindau i mnogiej gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej. Diagnoza, postępowanie i poradnictwo genetyczne. 7. Podstawy genetyczne zespołów dziedzicznej predyspozycji do nowotworów wieku dziecięcego. 8. Genetyka nowotworów sporadycznych. Mutageneza, karcynogeneza, teratogeneza. 9. Podstawy medycyny personalizowanej w onkologii. 10. Zasady postępowania personalizowanego w opiece nad pacjentami chorującymi na raka piersi i jajnika. Zmiany genetyczne w komórkach guza, o podstawowym znaczeniu w doborze leczenia, rokowaniu i prognozowaniu przebiegu klinicznego choroby. 11. Zasady postępowania personalizowanego w opiece nad pacjentami chorującymi na raka jelita grubego. Zmiany genetyczne w komórkach guza, o podstawowym znaczeniu w doborze leczenia, rokowaniu i prognozowaniu przebiegu klinicznego choroby. 12. Zasady postępowania personalizowanego w opiece nad pacjentami chorującymi na czerniaka. Zmiany genetyczne w komórkach guza, o podstawowym znaczeniu w doborze leczenia, rokowaniu i prognozowaniu przebiegu klinicznego choroby. 13. Zasady postępowania personalizowanego w opiece nad pacjentami chorującymi na raka płuc. Zmiany genetyczne w komórkach guza, o podstawowym znaczeniu w doborze leczenia, rokowaniu i prognozowaniu przebiegu klinicznego choroby. 14. Zasady postępowania personalizowanego w opiece nad pacjentami chorującymi na glejaki mózgu. Zmiany genetyczne w komórkach guza, o podstawowym znaczeniu w doborze leczenia, rokowaniu i prognozowaniu przebiegu klinicznego choroby. 15. Zasady etyczne w postępowaniu personalizowanym w onkologii.

Seminaria - nie dotyczy

Ćwiczenia- 50 h

CN1. Organizacja ćwiczeń. Zasady zaliczenia przedmiotu.

Podstawy genetyki klinicznej: definicja genetyki klinicznej jako specjalności lekarskiej a definicja „genetyki” jako nauki podstawowej. Współpraca między genetykiem klinicznym a lekarzem rodzinnym i 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, zaburzenia przemiany aminokwasów, kwasice organiczne, hiperamonemie, zaburzenia przemiany cyklu mocznikowego, choroby spichrzeniowe, hemochromatoza, choroba Wilsona), dysplazje kostne, choroby tkanki łącznej, poradnictwo prekoncepcyjne (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

¹ Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

¹ Kształcenie z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość



fotograficzna (przykłady zdjęć: en face, profil, sylwetka, dłonie, stopy), diagnostyka różnicowa, bazy danych (OMIM, Gene Review, 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/lечения 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.

Podstawy dysmorfologii: Cechy dysmorficzne, nazewnictwo cech dysmorficznych, wada wrodzona, 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. Pojęcia: dysrupcja, malformacja, deformacja, dysplazja. Sekwencje wad (Potter i Robina). Zespoły. Kompleksy. Asocjacje (przykłady).

CN2. Choroby wywołane aberracjami liczbowymi chromosomów: Pojęcia: trisomia, trisomia częściowa, nondysjunkcja, monosomia, aneuploidia, poliploidia, trisomia translokacyjna, mozaikowatość, chimeryzm. Najczęściej występujące aberracje autosomów (trisomia 13, 18, 21). 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 (zespół Pallistera i Kilian, hipomelanoza Ito). Poliploidie - triploidia (diagnostyka prenatalna, rokowanie, ryzyko powtórzenia). Diagnostyka prenatalna liczbowych zaburzeń chromosomów.

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. Algorytmy postępowania diagnostycznego – przykłady, kiedy zastosować techniki badań cytogenetycznych.

Choroby wywołane aberracjami strukturalnymi chromosomów: zespół Wolfa-Hirschhorna, Pradera-Willego, Millera-Diekera, cri-du-chat, zespół Angelmana, diGeorga, zespół Williama, 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.

Aberracje liczbowe i strukturalne chromosomów płci: 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

¹ Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

¹ Kształcenie z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość



hipogonadotropowego. Niskorosłość – algorytm postępowania, diagnostyka różnicowa.

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.

CN3. 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.

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, metody badań genetycznych w diagnostyce prenatalnej. Program badań prenatalnych – sposób kierowania, etapy, możliwości, ograniczenia. Obumarcie wewnątrzmaciczne ciąży na różnym jej etapie – badania genetyczne, patomorfologiczna ocena (sekcja, małą sekcja), ocena po urodzeniu (babygram i ocena dysmorfologiczna). Opisy schematów postępowania (podejrzanie aberracji chromosomowej, obrzęk płodu, podejrzanie dysplazji kostnej, mnogie wady w USG – podejrzanie zespołu, mnogie wady niecharakterystyczne, brak decyzji o diagnostyce prenatalnej/dyskwalifikacja z badań – ocena dziecka po urodzeniu). Wskazania (względne i bezwzględne) do diagnostycznych, genetycznych badań prenatalnych. 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.

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. Zmiany somatyczne a zmiany germinalne -znaczenie. Zmiany epigenetyczne. Ocena znaczenia zmiany zapisu DNA lub struktury chromosomu- patogene. potencjalnie patogene, niepatogene, polimorfizm.

CN4. Choroby mono- i wielogenowe: Rodzaje dziedziczenia AD, AR, XR, XD, mitochondrialne, wieloczynnikowe. Zasady dziedziczenia cech. Zmienność genetyczna w populacji i jej przyczyny. Odrębności populacyjne – choroba Tay-Sachsa, anemia sierpowatokrwinkowa, fenyloketonuria, mukowiscydoza. Pojęcia: ekspresja, penetracja, plejotropizm, mozaikowość somatyczna i germinalna, 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.

¹ Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

¹ Kształcenie z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość



Choroby dziedziczone autosomalnie dominująco: zespół Marfana, osteogenesis imperfecta, nerwiakowłókniakowatość, rodzinna hipercholesterolemia, choroba Huntingtona, zespół wielotorbielowatych nerek, dysplazje kostne (achondroplazja, tanatoforyczna, kempomeliczna). Zasady przekazywania mutacji z pokolenia na pokolenie. Poradnictwo genetyczne – problem badań u osób dorosłych w stadium przedobjawowym. Rola zmiennej ekspresji i niepełnej penetracji.

CN5. Choroby dziedziczone 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 (fenyloketonuria, albinizm, alkaptonuria), mukowiscydoza, rdzeniowy zanik mięśni, hemochromatoza, choroba Wilsona, mukopolisacharydozy (I, II, III, VI), SLO (zespół Smitha, Lemliego i Opitz). Poradnictwo i diagnostyka prenatalna w przypadku podejrzenia choroby monogenowej u płodu.

CN6. Choroby sprzężone 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, ślepoty barw.

CN7. Onkogenetyka: 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-Lindau. 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.

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. Mutacje somatyczne. Zespoły niestabilności chromosomowej. Możliwości diagnostyczne w onkogenetyce. Genetyczne podstawy nowotworów (onkogeny, geny supresorowe i mutatorowe).

CN8. Zaburzenia różnicowania płci: 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 celu ustalenia kolejnych etapów postępowania diagnostycznego i leczenia. Jakże objawy kliniczne zespołów zaburzeń różnicowania płci będziemy diagnozować w okresie pokwitania. Obraz kliniczny obejmujący

¹ Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

² Kształcenie z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość



pierwotny/wtórny brak miesiączki, brak/skąpe 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 Kallmana. 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, Transseksualizm.

CN9. Dziedziczenie wieloczynnikowe. Wrodzone wady serca, rozszczep wargi i podniebienia, choroby psychiczne, cukrzyca, wady dysraficzne, wrodzone zwichnięcie stawów biodrowych, stopa końskoszpotawa). Model progowy dziedziczenia wieloczynnikowego. Rodzaje i mechanizmy powstawania wad wrodzonych.

Teratogenenezą: czynniki infekcyjne (rózyczka, toksoplazmoza, kiła, cytomegalia, wiatrówka, opryszczka), czynniki chemiczne (leki, alkohol, narkotyki), czynniki fizyczne (promieniowanie jonizujące, temperatura). Zaburzenia metaboliczne u matki (cukrzyca, fenylketonuria, nadmiar androgenów).

CN10. 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. Zaliczenie przedmiotu. Kolokwium poprawkowe.

Inne

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

1. Medical Genetics, 6th Edition, 2020 – LB Jorde, JC Carrey, MJ Bamshad
2. Essential Medical Genetics, 6th Edition, 2011 – M Connor, M Ferguson-Smith
3. Molecular Diagnosis of Genetic Diseases, 2nd edition, 2010 – R Elles

Podręczniki uzupełniające:

1. Practical Genetic Counselling, 8th edition, 2019 – PS Harper
2. A Practical Guide to Human Cancer Genetics, 4th edition, 2013 – SV Hodgson, WD Foulkes, C Eng, ER Maher
3. Oxford Desk Reference Clinical Genetics, 2nd edition, 2017 – HV Firth, JA Hurst

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)

¹ Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

¹ Kształcenie z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość



Zaliczenia odbywają się w bezpośrednim kontakcie z nauczycielem akademickim lub przy użyciu środków komunikacji elektronicznej. Forma zaliczeń: Kolokwia pisemne, odpowiedzi ustne, krótkie ustrukturyzowane pytania, zadania problemowe, studium przypadku, test. Warunkiem zaliczenia ćwiczeń jest uzyskanie pozytywnej oceny i 100% obecności na ćwiczeniach. Możliwość odrobienia ćwiczeń w tygodniu odróbkowym istnieje tylko w przypadku opuszczenia poniżej 30% ćwiczeń.

Ocena:	Kryteria zaliczenia przedmiotu na ocenę:
Bardzo dobra (5,0)	Średnia ocen 4,6-5,0
Ponad dobra (4,5)	Średnia ocen 4,3-4,5
Dobra (4,0)	Średnia ocen 3,8-4,2
Dość dobra (3,5)	Średnia ocen 3,2-3,7
Dostateczna (3,0)	Średnia ocen 3,0-3,2

Kryteria zaliczenia przedmiotu na zaliczenie (bez oceny)

zaliczenie	Nie dotyczy
Ocena: Kryteria oceny z egzaminu:	
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	katarzyna.konecka@umed.wroc.pl

Osoba odpowiedzialna za przedmiot:	Prof. dr hab. Maria Sęsiadek
Nr telefonu	717841255
E-mail	maria.sasiadek@umed.wroc.pl

Wykaz osób prowadzących poszczególne zajęcia:	stopień/tytuł naukowy lub zawodowy	dyscyplina naukowa	Wykonywany zawód	Forma prowadzenia zajęć
Maria Sęsiadek	prof. dr hab. n. med.	Nauki medyczne	genetyk kliniczny	wykłady
Ryszard Ślęzak	dr n. med.	Nauki medyczne	genetyk kliniczny	ćwiczenia
Agnieszka Stembalska	dr n. med.	Nauki medyczne	genetyk kliniczny	ćwiczenia
Karolina Pesz	dr n. med.	Nauki medyczne	genetyk kliniczny	ćwiczenia
Stanisław Supplitt	lek med.	Nauki medyczne	Lekarz- doktorant	ćwiczenia
Izabela Łączmańska	dr hab. n. med.	Nauki medyczne	genetyk medyczny	ćwiczenia

¹ Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

¹ Kształcenie z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość



Paweł Karpiński	dr n. med.	Nauki medyczne	genetyk medyczny	ćwiczenia	
Anna Doraczyńska –Kowalik	lek. med.	Nauki medyczne	genetyk kliniczny	ćwiczenia	
Gabriela Janus-Szymańska	lek. med.	Nauki Medyczne	genetyk kliniczny	ćwiczenia	
Sara Zięba	lek. med.	Nauki medyczne	Lekarz- doktorantka	ćwiczenia	

Data opracowania sylabusu

24-06-2021

Sylabus opracował(a)

Dr Ryszard Ślęzak

Podpis Kierownika jednostki prowadzącej zajęcia

Podpis Dziekana wydziału zlecającego przedmiot:

Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu
WYDZIAŁ LEKARSKI

Prodzikan ds. kształcenia w języku angielskim

prof. dr hab. Beata Sobieszkańska

Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu
KATEDRA I ZAKŁAD GENETYKI
kierownik

prof. dr hab. Maria M. Szaładek

¹ Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

¹ Kształcenie z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość