



| Sylabus na rok akademicki: 2021/2022     |   |                |                            |  |                          |                              |   |  |  |                                    |                        |                                |                 |
|--|---|----------------|----------------------------|--|--------------------------|------------------------------|---|--|--|------------------------------------|------------------------|--------------------------------|-----------------|
| Cykl kształcenia: 2018/2019 – 2023/2024  |   |                |                            |  |                          |                              |   |  |  |                                    |                        |                                |                 |
| Opis przedmiotu kształcenia              |   |                |                            |  |                          |                              |   |  |  |                                    |                        |                                |                 |
| Nazwa przedmiotu                         | GENETYKA KLINICZNA<br>Clinical Genetics   |                |                            |  |                          |                              |   |  | Grupa szczegółowych efektów uczenia się                                      |                                    |                        |                                |                 |
|  |   |                |                            |  |                          |                              |   |  | Grupa zajęć (kod grupy)  | Nazwa grupy                        |                        |                                |                 |
|  |   |                |                            |  |                          |                              |   |  | C  | Nauki przedkliniczne               |                        |                                |                 |
| Wydział                                  | Wydział Lekarski  |                |                            |  |                          |                              |   |  |  |                                    |                        |                                |                 |
| Kierunek studiów                         | Lekarski  |                |                            |  |                          |                              |   |  |  |                                    |                        |                                |                 |
| Poziom studiów                           | <input checked="" type="checkbox"/> jednolite magisterskie<br><input type="checkbox"/> I stopnia<br><input type="checkbox"/> II stopnia<br><input type="checkbox"/> III stopnia<br><input type="checkbox"/> podyplomowe |                |                            |  |                          |                              |   |  |  |                                    |                        |                                |                 |
| Forma studiów                            | <input checked="" type="checkbox"/> stacjonarne <input checked="" type="checkbox"/> niestacjonarne  |                |                            |  |                          |                              |   |  |  |                                    |                        |                                |                 |
| Rok studiów                              | IV  |                |                            |  |                          |                              |   | Semestr studiów:                       | <input type="checkbox"/> zimowy<br><input checked="" type="checkbox"/> letni |                                    |                        |                                |                 |
| Typ przedmiotu                           | <input checked="" type="checkbox"/> obowiązkowy<br><input type="checkbox"/> ograniczonego wyboru<br><input type="checkbox"/> wolnego wyboru/ fakultatywny   |                |                            |  |                          |                              |   |  |  |                                    |                        |                                |                 |
| Język wykładowy                          | <input checked="" type="checkbox"/> polski <input type="checkbox"/> angielski   |                |                            |  |                          |                              |   |  |  |                                    |                        |                                |                 |
| Liczba godzin                            |   |                |                            |  |                          |                              |   |  |  |                                    |                        |                                |                 |
| Forma kształcenia                        |   |                |                            |  |                          |                              |   |  |  |                                    |                        |                                |                 |
|  | 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) | Lektoraty (LE)   | Zajęcia wychowania fizycznego (WF) | Praktyki zawodowe (PZ) | Samokształcenie kierowane (SK) | E-learning (EL) |
| Semestr zimowy:                          |   |                |                            |  |                          |                              |   |  |  |                                    |                        |                                |                 |
| (Nazwa jednostki realizującej przedmiot) |   |                |                            |  |                          |                              |   |  |  |                                    |                        |                                |                 |
| Kształcenie bezpośrednie <sup>1</sup>    |   |                |                            |  |                          |                              |   |  |  |                                    |                        |                                |                 |

| Kształcenie zdalne <sup>2</sup>   |  |    |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|---|--|----|--|--|---|--|--|--|---|--|--|--|--|--|--|--|--|--|--|
| <b>Semestr letni:</b>   |  |    |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| Katedra i Zakład Genetyki   |  |    |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| Kształcenie bezpośrednie  |  |    |  |  | 50  |  |  |  |   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| Kształcenie zdalne  |  | 20 |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| <b>Razem w roku:</b>  |  |    |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| Katedra i Zakład Genetyki   |  |    |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| Kształcenie bezpośrednie  |  |    |  |  | 50  |  |  |  |   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| Kształcenie zdalne  |  | 20 |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| <b>Cele kształcenia: (max. 6 pozycji)</b>   |  |    |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 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. Kształtowanie kompetencji społecznych, potrzebnych do wykonywania zawodu lekarza, zgodnie z sylwetką absolwenta                                       |  |    |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| <b>Efekty uczenia się dla przedmiotu w odniesieniu do metod weryfikacji zamierzonych efektów uczenia się oraz formy realizacji zajęć:</b>                 |  |    |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| Numer szczegółowego efektu uczenia się  | Student, który zaliczy przedmiot wie/umie/potrafi  |    |  |  | Metody weryfikacji osiągnięcia zamierzonych efektów uczenia się |  |  |  | Forma zajęć dydaktycznych<br>* wpisz symbol |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| CW1   | zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki  |    |  |  | test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny               |  |  |  | WY<br>CN                                    |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| CW2   | opisuje zjawiska sprzężenia i współdziałania genów   |    |  |  | test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny               |  |  |  | WY<br>CN                                    |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| CW3   | opisuje prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci  |    |  |  | test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny               |  |  |  | WY<br>CN                                    |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| CW4   | opisuje budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenezy;  |    |  |  | test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny               |  |  |  | WY<br>CN                                    |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 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<br>CN                                    |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

|      |   |   |          |
|------|---|---|----------|
| CW7  | opisuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów onkogenezy;   | test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny                             | WY<br>CN |
| CW8  | zna czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji;   | test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny                             | WY<br>CN |
| CW9  | zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe;              | test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny                             | WY<br>CN |
| CW33 | czynniki chorobotwórcze zewnętrzne i wewnętrzne, modyfikowalne i niemodyfikowalne;  | test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny                             | CN       |
| 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       |
| CU2  | identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych;   | test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny                             | CN       |
| CU3  | podejmuje decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych;   | test, odpowiedź ustna, kolokwium, obserwacja pracy studenta, egzamin pisemny  | CN       |
| CU4  | wykonuje pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób;   | test, odpowiedź ustna, kolokwium, obserwacja pracy studenta, egzamin pisemny  | CN       |
| 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; CS - ćwiczenia w warunkach symulowanych; PP - zajęcia praktyczne przy pacjencie; LE - lektoraty, WF - zajęcia wychowania fizycznego; PZ - praktyki zawodowe; SK - samokształcenie kierowane, EL - E-learning

#### Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS):

| Forma nakładu pracy studenta<br>(udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie itp.) | Obciążenie studenta |
|---|---------------------|
| 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                 |

|  |     |
|--|-----|
| Sumaryczny nakład pracy studenta:  | 179 |
| Punkty ECTS za przedmiot:  | 4,0 |
| Treść zajęć: (proszę wpisać hasłowo tematykę poszczególnych zajęć z podziałem na formę zajęć dydaktycznych, pamiętając, aby przekładała się ona na zamierzone efekty uczenia się)  |     |
| <p><b>Wykłady</b></p> <p>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 2 (NF1 i NF2). Diagnostyka, postępowanie i poradnictwo genetyczne. 6. Zespoły Li-Fraumeni, von Hippel Lindau i mnogiej gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej. Diagnostyka, 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.</p> |     |
| <p>Seminaria</p> <p>Nie dotyczy</p>  |     |
| <p><b>Ćwiczenia- 50 h</b></p> <p><b>CN1. Organizacja ćwiczeń. Zasady zaliczenia przedmiotu.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Podstawy genetyki klinicznej</li> <li>- Podstawy dysmorfologii</li> </ul> <p><b>CN2. Choroby wywołane aberracjami liczbowymi chromosomów</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Cytogenetyka klasyczna</li> <li>- Choroby wywołane aberracjami strukturalnymi chromosomów</li> <li>- Aberracje liczbowe i strukturalne chromosomów płci.</li> <li>- Cytogenetyka molekularna</li> </ul> <p><b>CN3. Zaburzenia płodności</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Diagnostyka prenatalna</li> <li>- Metody biologii molekularnej w diagnostyce genetycznej</li> </ul> <p><b>CN4. Choroby mono- i wielogenowe</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Choroby dziedziczone autosomalnie dominująco</li> </ul> <p><b>CN5. Choroby dziedziczone autosomalnie recesywnie:</b></p> <p><b>CN6. Choroby sprzężone z chromosomem X.</b></p> <p><b>CN7. Onkogenetyka</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Badania molekularne w nowotworach.</li> </ul> <p><b>CN8. Zaburzenia różnicowania płci:</b></p> <p><b>CN9. Dziedziczenie wieloczynnikowe.</b></p>   |     |

**- Teratogeneza**

**CN10. Algorytmy postępowania w praktyce**

Zaliczenie przedmiotu. Kolokwium poprawkowe.

Inne

Nie dotyczy

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

1. Genetyczne uwarunkowania zaburzenia rozwoju u dzieci, pod redakcją R. Śmigła, K. Szczałuby, Warszawa 2021
2. Genetyka Medyczna – Lynn B. Jorde, Johan C. Carey, Michael J. Bamshad, Pod redakcją B. Kałużewskiego Warszawa 2019
3. Genetyka Medyczna – E. S. Tobias, M. Connor, M. Ferguson-Smith, pod redakcją A. Latos-Bieleńskiej, Warszawa 2014

**Podręczniki uzupełniające:**

1. Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna. L. Korniszewski. PZWL 2005
2. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej pod redakcją J. Bała. PWN Warszawa 2011
3. Onkogenetyka - Skrypt dla studentów pod red. A. Stembalskiej, K. Pesz i MM. Sąsiadek Wyd. Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu 2019

**Warunki wstępne:** (minimalne warunki, jakie powinien student spełnić przed przystąpieniem do przedmiotu)  
Znajomość podstaw genetyki ogólnej i molekularnej oraz zasad dziedziczenia

**Warunki uzyskania zaliczenia przedmiotu:** (określić formę, kryteria i warunki zaliczenia zajęć wchodzących w zakres przedmiotu, zasady dopuszczenia do egzaminu końcowego teoretycznego lub praktycznego, jego formę oraz wymagania jakie student powinien spełnić by go zdać, a także kryteria na poszczególne oceny)

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 <sup>3</sup>                        |
|--------------------|---|
| 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  |
|                    | <b>Kryteria zaliczenia przedmiotu na zaliczenie (bez oceny)<sup>3</sup></b> |
| zaliczenie         | Nie dotyczy   |

| Ocena:             | Kryteria oceny z egzaminu <sup>3</sup>    |
|--------------------|---|
| 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 odpowiedzi testowych |
| Dostateczna (3,0)  | 62-68 % prawidłowych odpowiedzi testowych |

<sup>3</sup> Weryfikacja musi obejmować wszystkie efekty uczenia się, realizowane podczas wszystkich form kształcenia w ramach danego przedmiotu.

|  |                                       |
|--|---------------------------------------|
| Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot: | Katedra i Zakład Genetyki             |
| Adres jednostki:                       | ul. Marcinkowskiego 1, 50-368 Wrocław |
| Numer telefonu:                        | 717841256                             |
| E-mail:                                | ryszard.slezak@umed.wroc.pl           |

|                                    |                                 |
|------------------------------------|---------------------------------|
| Osoba odpowiedzialna za przedmiot: | prof. dr n. med. Maria Sasiadek |
| Numer telefonu:                    | 717841255                       |
| E-mail:                            | maria.sasiadek@umed.wroc.pl     |

**Wykaz osób prowadzących poszczególne zajęcia:**

| Imię i nazwisko          | Stopień / tytuł naukowy lub zawodowy | Dyscyplina naukowa | Wykonywany zawód    | Forma prowadzenia zajęć |
|--------------------------|--------------------------------------|--------------------|---------------------|-------------------------|
| Maria Sasiadek           | 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 Łaczmajska       | dr hab. n. med.                      | Nauki medyczne     | genetyk medyczny    | ćwiczenia               |
| 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

Imię i nazwisko autora (autorów) sylabusu:

Dr Ryszard Ślęzak

Podpis Kierownika/ów jednostki/ek  
Prowadzącej/yh zajęcia

Podpis Dziekana wydziału zlecającego przedmiot:

Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu  
WYDZIAŁ LEKARSKI

Przedkazan ds. kształcenia na kierunku lekarskim

dr hab. Irena Kustrzeba - Wojcicka, prof. nadzw.

(2)

Uniwersytei Medyczny we Wrocławiu  
KATEDRA I ZAKŁAD GENETYKI  
kierownik  
prof. dr hab. Maria M. Sasiadek