

KARTA PRZEDMIOTU

Nazwa przedmiotu: **Genetyka medyczna (1600-BM21GENM-1)**

Nazwa w języku polskim:

Nazwa w jęz. angielskim: **Medical Genetics**

Dane dotyczące przedmiotu:

Jednostka oferująca przedmiot: Katedra Genetyki Klinicznej

Przedmiot dla jednostki: Wydział Lekarski

Domyślny typ protokołu dla przedmiotu:

Egzamin

Język wykładowy:

polski

Skrócony opis:

W ramach zajęć studenci poznają podstawy mechanizmów chorób o podłożu genetycznym (w tym nowotworowych) i wad wrodzonych człowieka najczęściej spotykanych w naszej populacji. Na wykładach i ćwiczeniach omawiane są choroby i zespoły genetyczne, ze szczególnym uwzględnieniem metod badań genetycznych (cytogenetycznych i molekularnych) stosowanych w genetyce klinicznej i medycznej.

Opis:

Zajęcia są realizowane w semestrze zimowym i obejmują cykl 15 dwugodzinnych wykładów oraz 5 trzygodzinnych ćwiczeń odbywających się przez 5 kolejnych tygodni.

W ramach wykładów omawiane są następujące tematy:

Tematy wykładów:

1. Związek pomiędzy genotypem a fenotypem na przykładzie wybranych chromosomowych chorób człowieka – 06.10.2022 OH
2. Imprinting genomowy, disomia uniparentalna – 13.10.2022 OH
3. Genom człowieka – historia jego poznania, metody badania – 20.10.2022 MH
4. Genetyczne podłoże karcinogenezy cz.I– 27.10.2022 OH
5. Dziedziczenie płci – 03.11.2022 MP
6. Dziedziczenie i choroby monogenowe cz.I. – 17.11.2022 OH
7. Dziedziczenie i choroby monogenowe cz. II – 24.11.2022 OH
8. Mutacje genowe – 01.12.2022 MH
9. Genetyczne podłoże karcinogenezy cz.II – 08.12.2022 OH
10. Choroby i wady wieloczynnikowe. Wskazania do badań genetycznych – 15.12.2022 MP
11. Różne metody diagnostyczne wykorzystywane w badaniach prenatalnych – 22.12.2022 MP
12. Regulacja ekspresji genów – 05.01.2023 AJC
13. Diagnostyka genetyczna nowotworów układu krwiotwórczego – 12.01.2023 OH
14. Choroby mitochondrialne i geny HOX – 19.01.2023 OH
15. Mechanizmy starzenia się organizmu – 26.01.2023 OH

Celem wykładów jest zapoznanie studentów z nowoczesną wiedzą o podłożu genetycznym i mechanizmach chorób (w tym nowotworowych) i wad wrodzonych człowieka.

W ramach ćwiczeń omawiane są następujące tematy:

1. Hodowle komórkowe, metody barwienia oraz analizy chromosomów. Praktyczne zastosowanie metod cytogenetyki klasycznej. [Struktury i funkcje komórkowe. Cykl życiowy komórki. Mitoza i mejoza. Rodzaje aberracji chromosomowych, mechanizm ich powstawania.]
2. Porównanie metod cytogenetyki klasycznej i molekularnej. Metoda fluorescencyjnej hybrydyzacji in situ (FISH) oraz metoda aCGH. Zasady analizy wyników. [Sondy molekularne w technice FISH. Zastosowanie metody FISH oraz aCGH w diagnostyce klinicznej. Hybrydyzacja. Znaczniki fluorescencyjne.]
3. Metody badań molekularnych. Hybrydyzacja kwasów nukleinowych. PCR [Mutacje genowe, transkrypcja, translacja. Enzymy restrykcyjne. Budowa DNA, RNA, właściwości kwasów nukleinowych]
4. Zastosowanie kliniczne metod molekularnych na przykładzie: sekwencjonowania metodą Sangera, NGS, MLPA. [Rodzaje mutacji genowych, PCR – zasada metody.]
5. Synteza cDNA. Zasada i zastosowanie metody RT-PCR. Analiza fuzji genowych, ekspresji genów w chorobach nowotworowych. [RNA: budowa i izolacja. Ekspresja. Proces odwrotnej transkrypcji. Definicja genów fuzyjnych]

W nawiasach kwadratowych podano zakres materiału, który należy przygotować do ćwiczeń.

Celem ćwiczeń jest przekazanie wiedzy na temat podstawowych technik genetycznych powszechnie wykorzystywanych w diagnostyce genetycznej chorób monogenowych i chromosomowych.

Literatura:

LITERATURA

Podstawowa:

1. Lynn B. Jorde, John C. Carey. (red. Maciej Borowiec): Genetyka medyczna. Edra Urban & Partner, Wrocław 2021.
2. Jerzy Bał: Genetyka medyczna i molekularna. PWN 2017.
3. Srebnik M.I., Tomaszewska A.: Badania cytogenetyczne. PZWL 2008.

Uzupełniająca:

1. Robert Śmigiel, Krzysztof Szczaluba: Genetycznie uwarunkowane zaburzenia rozwoju u dzieci. PZWL 2021.

Metody i kryteria oceniania:**1. Warunki zaliczenia przedmiotu:**

- udział w ćwiczeniach i wykładach przewidzianych programem nauczania „Genetyka Medyczna”
- opanowanie wiedzy wymaganej na ćwiczeniach
- opanowanie wiedzy przekazanej na wykładach
- opanowanie wiedzy zawartej we wskazanych podręcznikach (wykaz literatury obowiązkowej i uzupełniającej znajduje się na tablicy ogłoszeń KGK)
- na każdym ćwiczeniu studenci piszą wejściówkę z "materiału do samodzielnego przygotowania", z maksymalną liczbą punktów 5
- studenci z 5 wejściówek mogą zdobyć maksymalnie 25 pkt.
- student zaliczy ćwiczenia jeśli zdobędzie minimum 15 pkt. (60%)
- studenci, którzy zdobędą <15 pkt. piszą duże kolokwium z wszystkich ćwiczeń.

2. Forma zaliczenia przedmiotu:

- egzamin pisemny na ocenę z przedmiotu „Genetyka Medyczna” odbędzie się dla całego roku w sesji egzaminacyjnej
- w przypadku nie uzyskania pozytywnej oceny w tym terminie, zgodnie z regulaminem studiów, pisemny egzamin poprawkowy powinien nastąpić w sesji poprawkowej, po uprzednim uzgodnieniu terminu z kierownikiem dydaktycznym
- egzamin w formie testu (50 pytań jednokrotnego wyboru) obejmuje zagadnienia omawiane na wykładach, ćwiczeniach oraz wskazanych podręcznikach
- warunkiem zdania egzaminu jest uzyskanie minimum 60% punktów
- jeżeli student nie przystąpił do zaliczenia w I terminie i nie ma stosownego usprawiedliwienia swojej nieobecności, to otrzymuje ocenę niedostateczną i przystępuje do II terminu zaliczenia.

3. Nieobecność studentów na zajęciach dydaktycznych:

- jest usprawiedliwiona, bez konieczności odrabiania zajęć, w przypadku studentów będących członkami Senatu oraz rad wydziałów
- jest usprawiedliwiona wtedy, gdy studenci reprezentują oficjalnie CM UMK w zawodach, sympozjach, zjazdach, poczcie sztandarowym oraz pracach organizacyjnych na rzecz CM UMK
- jest usprawiedliwiona jeśli student ma zwolnienie lekarskie z powodu choroby
- w każdym innym przypadku nieobecność na zajęcia będzie nieusprawiedliwiona

4. Warunki odrabiania zajęć opuszczonych z przyczyn usprawiedliwionych lub zajęć niezaliczonych z innych powodów:

- nieobecność na ćwiczeniach musi być usprawiedliwiona na pierwszych ćwiczeniach po nieobecności
- zaliczenie ćwiczenia, na którym student był nieobecny, odbywa się na warunkach uzgodnionych z prowadzącym ćwiczenia
- student musi być obecny na wszystkich wykładach
- nieobecność usprawiedliwiona musi być odpracowana przez zaliczenie odpowiedniego tematu wykładu poprzez dostarczenie do KGK lub na adres e-mail kizgenet@cm.umk.pl koniecznie z dopiskiem "Do przekazania Kierownikowi Dydaktycznemu KGK" referatu o tematyce, która była poruszana na danym wykładzie.

Praktyki zawodowe:

W ramach przedmiotu nie ma praktyk zawodowych.

Całkowity nakład pracy studenta

Wykłady: 30 godz
Ćwiczenia: 15 godz
Ogółem : 45 godz
ECTS: 4 pkt

Efekty uczenia się - wiedza

W01: Rozumie biochemiczne, molekularne i komórkowe podstawy funkcjonowania organizmów żywych - K_W03
W02: Rozumie możliwości i znaczenie wykorzystania materiału biologicznego, na różnym poziomie jego organizacji - K_W04
W03: Zna podstawowe metody, techniki, narzędzia i materiały stosowane w laboratoriach biomedycznych i biotechnologicznych - K_W08

Efekty uczenia się - umiejętności

U01: Potrafi pozyskiwać informacje z literatury, baz danych oraz innych właściwie dobranych źródeł - K_U01
U02: Potrafi założyć i utrzymać hodowlę komórek linii ustalonych - K_U05
U03: Potrafi zaplanować i wykonać doświadczenia w warunkach in vivo, ex vivo, in vitro – K_U06

Efekty uczenia się - kompetencje społeczne

K01: Ma świadomość poziomu swojej wiedzy i umiejętności, rozumie potrzebę ciągłego dokształcania się zawodowego i rozwoju osobistego - K_K01
K02: Potrafi współdziałać i pracować w grupie oraz ma świadomość odpowiedzialności za wspólnie realizowane zadania, związane z pracą zespołową – K_K02

Metody dydaktyczne

Wykłady: przekazanie studentom najnowszej wiedzy na temat podłoża genetycznego i mechanizmów chorób (w tym również nowotworowych), wad wrodzonych człowieka i metod ich diagnostyki.

Ćwiczenia: zajęcia praktyczno-teoretyczne z zakresu technik cytogenetyki klasycznej i molekularnej oraz metod genetyki molekularnej oraz ich zastosowania w diagnostyce chorób genetycznych.

Konsultacje indywidualne z nauczycielami akademickimi umawiane poprzez e-mail:

Prof. dr. hab. Olga Haus: haus@cm.umk.pl
Dr hab. Magdalena Pasińska, prof. UMK: magdalena@cm.umk.pl
dr n. med. Marta Heise e-mail: martaheise@cm.umk.pl
dr n.med. Anna Junkiert-Czarnecka e-mail: ajczarnecka @cm.umk.pl
dr n.med. Karolina Matiakowska-Bryk e-mail: k.matiakowska@cm.umk.pl
mgr Anna Repczyńska e-mail: annasz@cm.umk.pl
dr Katarzyna Bilińska e-mail: k.bilinska@cm.umk.pl

Rodzaj przedmiotu

przedmiot obowiązkowy

Wymagania wstępne

Student przystępując do zajęć musi znać podstawowe pojęcia z zakresu biologii i podstaw genetyki:

1. struktura i funkcje życiowe komórki,
2. cykl życiowy komórki,
3. mitozę i mejozę,
4. kariotyp konstytucyjny i nabyty (definicja),
5. rodzaje aberracji chromosomowych oraz mechanizm ich powstawania,
6. podstawy zasad dziedziczenia (choroby monogenowe dominujące i recesywne, autosomalne i związane z chromosomem X),
7. budowa DNA, RNA, właściwości,
8. mutacje genowe, transkrypcja, translacja, enzymy restrykcyjne.

Przynależność do grup przedmiotów w cyklach:

Opis grupy przedmiotów	Cykl pocz.	Cykl kon.
Wszystkie przedmioty z oferty uniwersytetu (bez WF) (0000-ALL)	2020/21	
Przedmioty z polskim językiem wykładowym (0000-POL)	2020/21	2020/21
Przedmioty obowiązkowe dla 1 semestru 2 roku S1 kierunku biotechnologia medyczna (16510204-21-O)	2020/21	

Punkty przedmiotu w cyklach:

<bez przypisanego programu>

Typ punktów	Liczba	Cykl pocz.	Cykl kon.
European Credit Transfer System (ECTS)	4	2020/21	