

## I. Informacje ogólne

1. Nazwa zajęć/przedmiotu:

### **Etiologia i diagnostyka chorób rzadkich człowieka**

2. Kod zajęć/przedmiotu:

3. Rodzaj zajęć/przedmiotu (obowiązkowy lub fakultatywny): **obowiązkowy**

4. Kierunek studiów: **Biologia i zdrowie człowieka, studia stacjonarne**

5. Poziom studiów (I lub II stopień, jednolite studia magisterskie): **II stopień**

6. Profil studiów (ogólnoakademicki / praktyczny): **ogólnoakademicki**

7. Rok studiów (jeśli obowiązuje): **I**

8. Rodzaje zajęć i liczba godzin (np.: 15 h W, 30 h ĆW):

**Wykłady: 15 godzin**

**Laboratoria: 30 godzin**

9. Liczba punktów ECTS: **4**

10. Imię, nazwisko, tytuł/stopień naukowy, adres e-mail prowadzącego zajęcia

**prof. UAM dr hab. Mirosława Siatecka, mirsia@amu.edu.pl**

**prof. dr hab. n. med. Ewa Ziętkiewicz, ewa.zietkiewicz@igcz.poznan.pl (Instytut Genetyki Człowieka PAN, Poznań)**

**dr hab. n. med. Małgorzata Jarmuż-Szymczak, malgorzata.jarmuz-szymczak@igcz.poznan.pl (Instytut Genetyki Człowieka PAN, Poznań)**

11. Język wykładowy: **polski**

12. Zajęcia/przedmiot prowadzone zdalnie (e-learning) (tak [częściowo/w całości] / nie): **nie**

## II. Informacje szczegółowe

1. Cele zajęć/przedmiotu

Celem nauczania przedmiotu "Etiologia i diagnostyka chorób rzadkich człowieka" jest przekazanie wiedzy na temat genetycznego/molekularnego podłoża chorób rzadkich, ich klasyfikacji, diagnostyki. Zapoznanie studentów z etiologią przykładowych chorób należących do różnych grup chorób rzadkich. Przedstawienie metod diagnostycznych dla sporadycznych i dziedzicznych mutacji wywołujących choroby człowieka. Przedstawienie wykorzystania zwierzęcych modeli do zrozumienia molekularnych podstaw choroby, jak i do testowania strategii terapeutycznych. Przekazanie wiedzy na temat genetycznej predyspozycji do chorób rzadkich, jak też epidemiologii genetycznej tych chorób. Wyrobienie i/lub pogłębienie umiejętności korzystania ze źródeł literaturowych, w tym angielskojęzycznych, oraz przygotowania i prezentacji wystąpienia ustnego.

2. Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności oraz kompetencji społecznych (jeśli obowiązują)

Podstawy biologii molekularnej: budowa kwasów nukleinowych i białek, funkcje genomu, transkryptomu i proteomu człowieka; procesy: replikacji, naprawy i rekombinacji DNA, transkrypcji i translacji, oraz degradacji DNA, RNA i białek, czynniki epigenetyczne, mutacje. Podstawy biologii komórki: struktura i funkcja genów, organizacja genomu. Prawa i zasady dziedziczenia. Podstawy mutagenyzy. Struktura i funkcja chromosomu. Podział komórki, cykl komórkowy, proliferacja, różnicowanie i starzenie się komórek, apoptoza.

3. Efekty uczenia się (EU) dla zajęć i odniesienie do efektów uczenia się (EK) dla kierunku studiów

| Symbol EU dla zajęć/przedmiotu | Po zakończeniu zajęć i potwierdzeniu osiągnięcia EU student/ka:   | Symbole EK dla kierunku studiów   |
|--------------------------------|---|-----------------------------------|
| Efekt_01                       | definiuje termin choroby rzadkie, częstość występowania, klasyfikacje tych chorób   | K_W02, K_W03, K_W04, K_K02, K_K01 |
| Efekt_02                       | Wie czym się różnią mutacje de novo i mutacje dziedziczne oraz przedstawia uwarunkowania genetyczne chorób dziedzicznych wraz z przykładami | K_W04, K_W02                      |

|          |   |                            |
|----------|---|----------------------------|
| Efekt_03 | zna i rozumie genetyczne podstawy chorób metabolicznych, o podłożu aberracji chromosomowych, mitochondrialnych i innych omawianych na wykładach | K_W04                      |
| Efekt_04 | Zna i rozumie zwierzęce modele monogenowych chorób rzadkich oraz potrafi podać ich przykłady  | K_W02, K_K03               |
| Efekt_05 | Potrafi wytłumaczyć na czym polega genetyczna predyspozycja do chorób rzadkich, oraz jak się kształtuje epidemiologia genetyczna tych chorób    | K_W05, K_W06, K_U06, K_K06 |
| Efekt_06 | zna i rozumie metody diagnostyczne dla sporadycznych i dziedzicznych mutacji wywołujących choroby człowieka.                                    | K_K06, K_K02, K_W02        |

4. Treści programowe zapewniające uzyskanie efektów uczenia się (EU) z odniesieniem do odpowiednich efektów uczenia się (EU) dla zajęć/przedmiotu

| Treści programowe dla zajęć/przedmiotu   | Symbol EU dla zajęć/przedmiotu |
|--|--------------------------------|
| Choroby rzadkie: definicje, częstość występowania, przyczyny powstawania, sposoby leczenia   | Efekt_01                       |
| Uwarunkowania genetyczne: mutacje de novo, mutacje dziedziczne (dziedziczenie: autosomalne dominujące, autosomalne recesywne, choroby sprzężone z chromosomem X, dziedziczenie mitochondrialne)  | Efekt_02                       |
| Klasyfikacja chorób rzadkich, charakterystyka przykładowych grup.  | Efekt_03                       |
| Genetyczne choroby metaboliczne : Choroba Gauchera, Choroba Fabryego, Mukopolisacharydozy, Choroba Pompego - etiologia i diagnostyka.  | Efekt_03                       |
| Choroby o podłożu aberracji chromosomowych: trisomie, monosomie, zespoły mikrodelecji (Zespół Cri-du-Chat, Z. Pradera Willego/ Angelama, Zespół Rubinsteina-Taybiego), zespoły mikroduplikacji (Zespół Beckwitha-Wiedemanna, Zespół cat-eye), zespoły niestabilności chromosomów ( Zespół Blooma, Anemia Fanconiego, Zespół Nijmegen)-etiologia i diagnostyka. | Efekt_03                       |
| Choroby mitochondrialne - etiologia i diagnostyka.   | Efekt_03                       |
| Choroby związane z regulacją epigenetyczną - etiologia i diagnostyka.  | Efekt_03                       |
| Metody diagnostyczne dla sporadycznych i dziedzicznych mutacji wywołujących choroby człowieka.   | Efekt_06                       |
| Modele zwierzęce monogenowych chorób rzadkich – wykorzystanie w zrozumieniu podstaw molekularnych oraz testowania strategii terapeutycznych.   | Efekt_04                       |
| Genetyczna predyspozycja do chorób, genetyka populacyjna i epidemiologia genetyczna chorób rzadkich  | Efekt_05                       |
| Przykłady chorób rzadkich – od poznania patomechanizmu, poprzez opracowanie testów diagnostycznych do opracowania nowych leków (mukopolisacharydozy, mukowiscydoza, ALS, SMA, choroba Huntingtona, dystrofia mięśniowa Duchenne’a)   | Efekt_03                       |

5. Zalecana literatura

**Wydawnictwa książkowe** (wybrane fragmenty wskazane przez prowadzącego)

1. Tobias E, Connor M, Ferguson-Smith M, Anna Latos-Bieleńska red. wyd. Genetyka medyczna, Państwowy Zakład Wydawnictw Lekarskich (PZWL), Warszawa, 2013
2. Bal J: Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej, PWN, Warszawa, 2011
3. Drewa G, Ferenc T : Genetyka medyczna Podręcznik dla studentów, Elsevier Urban & Partner, Wrocław, 2011

4. Jorde LB, Carey MJ, Bogdan Kałużewski red. wyd. pol.: Genetyka medyczna, Elsevier Urban & Partner, Wrocław, 2013
5. Bradley JR, Johnson DR, Pober BR, Tadeusz Mazurczak red. wyd. Genetyka medyczna. Notatki z wykładów, PZWL, Warszawa, 2008
6. Reynolds A, Wapner K, Zagadki medycyny. Niezwykłe choroby, które szokują lekarzy, Prószyński i S-ka, Warszawa, 2012

#### Artykuły w czasopismach

1. Griggs RC, Batshaw M, Dunkle M, Gopal-Srivastava R, Kaye E, Krischer J, Nguyen T, Paulus K, Merkel PA (2009): Clinical research for rare disease: Opportunities, challenges, and solutions, *Molecular Genetics and Metabolism*, 96, p20–26
2. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, Hughes DA (2015): Rare Disease Terminology and Definitions—A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group, *V A LUEINHEALTH*, 18, p906 – 914
3. Angelis A, Tordrup D, Kanavos P (2015): Socio-economic burden of rare diseases: A systematic review of cost of illness evidence, *Health Policy*, 119, p964–979

6. Informacja o tym, gdzie można zapoznać się z materiałami do zajęć, instrukcjami do laboratorium, itp.

### III. Informacje dodatkowe

1. Metody i formy prowadzenia zajęć umożliwiające osiągnięcie założonych EK (proszę wskazać z proponowanych metod właściwe dla opisywanego modułu lub/i zaproponować inne)

| Metody i formy prowadzenia zajęć   |     |
|--|-----|
| Wykład z prezentacją multimedialną wybranych zagadnień   | TAK |
| Wykład konwersatoryjny   | TAK |
| Wykład problemowy  |     |
| Dyskusja   |     |
| Praca z tekstem  |     |
| Metoda analizy przypadków  |     |
| Uczenie problemowe (Problem-based learning)  |     |
| Gra dydaktyczna/symulacyjna  |     |
| Rozwiązywanie zadań (np.: obliczeniowych, artystycznych, praktycznych)   |     |
| Metoda ćwiczeniowa   | TAK |
| Metoda laboratoryjna   | TAK |
| Metoda badawcza (dociekania naukowego)   |     |
| Metoda warsztatowa   |     |
| Metoda projektu  |     |
| Pokaz i obserwacja   |     |
| Demonstracje dźwiękowe i/lub video   |     |
| Metody aktywizujące (np.: „burza mózgów”, technika analizy SWOT, technika drzewka decyzyjnego, metoda „kuli śniegowej”, konstruowanie „map myśli”) |     |
| Praca w grupach  |     |

2. Sposoby oceniania stopnia osiągnięcia EK (proszę wskazać z proponowanych sposobów właściwe dla danego EK lub/i zaproponować inne)

| Sposoby oceniania                           | Symbole EK dla modułu zajęć/przedmiotu |      |      |      |      |      |
|---|--|------|------|------|------|------|
|   | EK_1                                   | EK_2 | EK_3 | EK_4 | EK_5 | EK_6 |
| Egzamin pisemny                             | TAK                                    | TAK  | TAK  | TAK  | TAK  | TAK  |
| Egzamin ustny                               |  |      |      |      |      |      |
| Egzamin z „otwartą książką”                 |  |      |      |      |      |      |
| Kolokwium pisemne                           |  |      |      |      |      |      |
| Kolokwium ustne                             |  |      |      |      |      |      |
| Test  | TAK                                    | TAK  | TAK  | TAK  | TAK  | TAK  |
| Projekt                                     |  |      |      |      |      |      |
| Esej  |  |      |      |      |      |      |
| Raport                                      |  |      |      |      |      |      |
| Prezentacja multimedialna                   |  |      |      |      |      |      |
| Egzamin praktyczny (obserwacja wykonawstwa) |  |      |      |      |      |      |
| Portfolio                                   |  |      |      |      |      |      |

3. Nakład pracy studenta i punkty ECTS

| Forma aktywności   | Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności |
|--|---|
| Godziny zajęć (wg planu studiów) z nauczycielem                        | 45  |
| Praca własna studenta:   |   |
| Przygotowanie do zajęć   | 15  |
| Czytanie wskazanej literatury  | 15  |
| Przygotowanie pracy pisemnej, raportu, prezentacji, demonstracji, itp. |   |
| Przygotowanie projektu   |   |
| Przygotowanie pracy semestralnej                                       |   |
| Przygotowanie do egzaminu / zaliczenia                                 | 25  |
| SUMA GODZIN  | 100   |
| LICZBA PUNKTÓW ECTS DLA MODUŁU ZAJĘĆ/PRZEDMIOTU                        | 4   |

4. Kryteria oceniania wg skali stosowanej w UAM

#### Wykład

Warunkiem zaliczenia wykładu jest pozytywna ocena z egzaminu. Egzamin obejmuje zagadnienia omawiane na wykładach. Egzamin pisemny składa się z 6 pytań opisowych. Warunkiem przystąpienia do egzaminu jest uzyskanie zaliczenia z ćwiczeń.

Kryteria oceny 6 odpowiedzi:

bardzo dobry (bdb; 5,0) - otrzymanie 91-100% punktów za poprawność odpowiedzi

dobry plus (+db; 4,5) - otrzymanie 81-90% punktów za poprawność odpowiedzi

dobry (db; 4,0) - otrzymanie 71-80% punktów za poprawność odpowiedzi

dostateczny plus (+dst; 3,5) - otrzymanie 61-70% punktów za poprawność odpowiedzi

dostateczny (dst; 3,0) - otrzymanie 51-60% punktów za poprawność odpowiedzi

niedostateczny (ndst; 2,0) - otrzymanie 0-50% punktów za poprawność odpowiedzi

#### Ćwiczenia

Na ćwiczeniach obecność jest obowiązkowa. Studentka/student ma prawo do jednej nieobecności na konwersatoriach, większa liczba nieobecności odpowiednio obniża ocenę z zaliczenia ćwiczeń.

Warunkiem uzyskania zaliczenia z ćwiczeń jest pozytywna ocena końcowa będąca średnią arytmetyczną ocen uzyskanych z czterech poprawnie merytorycznie opracowanych raportów przygotowanych na podstawie wykonanych eksperymentów w ramach zajęć laboratoryjnych.