

SYLABUSDOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2023/2024-2024/2025
(skrajne daty)

Rok akademicki 2023/2024

1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE

Nazwa przedmiotu	Diagnostyka genetyczna
Kod przedmiotu*	
Nazwa jednostki prowadzącej kierunek	Kolegium Nauk Przyrodniczych
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	Kolegium Nauk Medycznych, Instytut Nauk Medycznych
Kierunek studiów	Biologia
Poziom studiów	II stopnia
Profil	ogólnoakademicki
Forma studiów	stacjonarne
Rok i semestr/y studiów	rok I; semestr 2
Rodzaj przedmiotu	specjalnościowy
Język wykładowy	polski
Koordinator	dr n. med. Marek Cieśla
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	dr n. med. Marek Cieśla

* -opcjonalnie, zgodnie z ustaleniami w Jednostce

1.1. Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS

Semestr (nr)	Wykt.	Ćw.	Konw.	Lab.	Sem.	ZP	Prakt.	Inne (jakie?)	Liczba pkt. ECTS
2	15			30					5

1.2. Sposób realizacji zajęć

X zajęcia w formie tradycyjnej

1.3 Forma zaliczenia przedmiotu (z toku):**ZALICZENIE Z OCENĄ****2. WYMAGANIA WSTĘPNE**

Student powinien znać podstawy biochemii i biologii komórki. Zna pojęcia z zakresu biologii molekularnej.

3. CELE, EFEKTY UCZENIA SIĘ, TREŚCI PROGRAMOWE I STOSOWANE METODY DYDAKTYCZNE

3.1 Cele przedmiotu

C1	Poznanie zasad organizacji medycznego laboratorium wykonującego diagnostykę molekularną. Poznanie molekularnych metod umożliwiających badania genów, ich zastosowań i ograniczeń
C2	Poznanie nomenklatury stosowanej do opisu zmian w materiale genetycznym.
C3	Poznanie zasad prowadzenia molekularnych badań w medycynie oraz doboru odpowiednich metod. Poznanie zasad ich wykorzystania oraz ich ograniczeń.
C4	Umiejętność przeprowadzenia podstawowych badań molekularnych oraz ich zastosowania w diagnostyce chorób człowieka. Umiejętność interpretacji wyników badań w odniesieniu do klinicznych baz danych oraz zasobów publikacji naukowych. Umiejętność zaproponowania algorytmu diagnostycznego.

3.2 Efekty uczenia się dla przedmiotu

EK (efekt uczenia się)	Treść efektu uczenia się zdefiniowanego dla przedmiotu	Odniesienie do efektów kierunkowych ¹
EK_01	Student zna nomenklaturę używaną do zapisu wariantów genetycznych na poziomie DNA, RNA i białek. Zna i omawia nazewnictwo sekwencji referencyjnych genomowych, genowych i białkowych.	K_Wo1
EK_02	Student zna i omawia różnice pomiędzy wariantami germinalnymi i somatycznymi oraz związane z nimi konsekwencje na poziomie fizjologicznym i genetycznym	K_Wo2
EK_03	Student zna i omawia wpływ zmian w kodzie genetycznym na poziomie DNA i związane z nimi konsekwencje na poziomie transkrypcji i translacji.	K_Wo3
EK_04	Student zna metody i techniki oparte o łańcuchową reakcję polimerazy. Omawia modyfikację tej techniki. Zna zalety i wady poszczególnych technik oraz możliwości ich zastosowania w rutynowej diagnostyce molekularnej. Potrafi korzystać z ogólnodostępnych klinicznych baz danych tj. ClinVar, Varsome, OncoKb, Cancer Genome Interpreter.	K_Wo4
EK_05	Student zna i omawia możliwości zastosowania technik molekularnych w powiązaniu z kosztem wykonanej analizy i czasem uzyskania wyniku. Zna związek	K_Wo5

¹ W przypadku ścieżki kształcenia prowadzącej do uzyskania kwalifikacji nauczycielskich uwzględnić również efekty uczenia się ze standardów kształcenia przygotowującego do wykonywania zawodu nauczyciela.

	przyczynowo - skutkowy pomiędzy używaną techniką diagnostyczną a czułością i swoistością metody.	
EK_o6	Student zna regulacje prawne dotyczące funkcjonowania medycznych laboratoriów diagnostycznych oraz osób mogących wykonywać czynności diagnostyki laboratoryjnej. Zna i omawia ekonomiczne aspekty prowadzenia diagnostyki molekularnej.	K_Wo6
EK_o7	Student potrafi korzystać z aparatury naukowo-badawczej oraz diagnostycznej z zachowaniem zasad bezpieczeństwa i higieny pracy oraz dobrej praktyki laboratoryjnej. Rozumie role kontroli wewnątrz i zewnątrzlaboratoryjnej.	K_Uo1
EK_o8	Student potrafi dobierać i stosować zaawansowane metody badawcze oparte na analizie <i>in-silico</i> oraz analizować i opisywać zmiany genetyczne u oparciu o narzędzia bioinformatyczne. Potrafi określić stopień patogenności wykrytego wariantu wg klasyfikacji zalecanej przez Amerykańskie Kolegium Genetyki Medycznej i Genomiki (American College of Medical Genetics and Genomics – ACMG)	K_Uo2
EK_o9	Student potrafi korzystać z polskiej i obcojęzycznej literatury naukowej oraz cyfrowych bibliotek oraz klinicznych baz danych z zachowaniem zasad ochrony własności intelektualnej	K_Uo5
EK_10	Student potrafi koordynować pracami zespołu i realizować zadania diagnostyczne pracując w grupie	K_Uo8
EK_11	Student jest gotowy do aktualizowania wiedzy, m.in. poprzez systematyczne zapoznawanie się z najnowszymi publikacjami z zakresu nauk przyrodniczych nauk medycznych, a także do krytycznej oceny ich treści.	K_Ko1
EK_12	Student jest gotowy do poznawania nowoczesnych metod i technik diagnostyki genetycznej, zasięgania opinii specjalistów oraz wykorzystania zdobytej wiedzy do rozwiązywania problemów z zakresu rutynowej i nierutynowej diagnostyki genetycznej	K_Ko2
EK_13	Student jest gotowy do odpowiedzialnego pełnienia ról zawodowych, m.in. poprzez przestrzeganie zasad etyki zawodowej i respektowanie praw własności intelektualnej, praw pacjenta oraz tworzenie ergonomicznych i bezpiecznych warunków pracy	K_Ko4

3.3 Treści programowe

A. Problematyka wykładu

Treści merytoryczne
Wprowadzenie do diagnostyki laboratoryjnej oraz laboratoryjnej genetyki klinicznej. Dobór metod izolacji materiału genetycznego DNA oraz RNA. Typy mutacji i polimorfizmów. Nazewnictwo zmian i sekwencji w genomie.
Omówienie podstawowych technik służących do analizy zmian w materiale genetycznym wykorzystujących łańcuchową reakcję polimerazy.
Omówienie modyfikacji techniki PCR – qPCR, RT-PCR, HRM. Im praktyczne zastosowanie w diagnostyce molekularnej.
Omówienie zasad elektroforezy kapilarnej, w tym analizy metodą Sangera, analizy fragmentów oraz analizy rejonów STR wykorzystywanych w medycynie sądowej
Omówienie techniki równoległego masywnego sekwencjonowania w ujęciu diagnostyki molekularnej.
Omówienie technik hybrydacyjnych – ich zastosowanie kliniczne.
Kliniczne bazy danych i narzędzia bioinformatyczne stosowane w diagnostyce molekularnej. Omówienie przypadków klinicznych. Przedstawienie zasad korzystania z publikacji naukowych do celów diagnostyki genetycznej.

B. Problematyka ćwiczeń laboratoryjnych.

Treści merytoryczne
Zasady pobierania i przechowywania materiału biologicznego do badań molekularnych, bezpieczeństwo pracy w laboratorium molekularnym, potencjalnie czynniki zakaźne w materiale biologicznym, profilaktyka po ekspozycyjna.
Zasada metody oraz odmiany reakcji łańcuchowej polimerazy. Zasady projektowania starterów do reakcji PCR. Przydzielenie projektów.
Łańcuchowa reakcja polimerazy w czasie rzeczywistym.
Sekwencjonowanie DNA metodą Sangera - zasada metody oraz zastosowania, interpretacja wyników. Omówienie wyników projektów.
Sekwencjonowanie Następnej Generacji – zasada metody oraz zastosowania, interpretacja wyników.

3.4 Metody dydaktyczne

Wykład: wykład problemowy, wykład z prezentacją multimedialną.

Ćwiczenia laboratoryjne: wykonywanie doświadczeń, projektowanie doświadczeń, interpretacja uzyskanych wyników w ujęciu klinicznym. Krytyczna dyskusja na temat ograniczeń zastosowanych metod badawczych. Realizacja projektu.

Opis projektów:

1. Zaprojektowanie starterów do wykrytej zmiany w materiale genetycznym, które mogą być użyte do sekwencjonowania metodą Sangera.
2. Analiza wariantów uzyskanych w wyniku sekwencjonowania metodą równoległego masywnego sekwencjonowania i określenie ich patogenności.

4. METODY I KRYTERIA OCENY

4.1 Sposoby weryfikacji efektów uczenia się

Symbol efektu	Metody oceny efektów uczenia się (np.: kolokwium, egzamin ustny, egzamin pisemny, projekt, sprawozdanie, obserwacja w trakcie zajęć)	Forma zajęć dydaktycznych (w, ćw, ...)
EK_01-EK_06	KOLOKWIUM	WYKŁAD
EK_07-EK_10	KOLOKWIUM, OBSERWACJA W TRAKCIE ZAJĘĆ, DISKUSJA, OCENA PROJEKTU	ĆWICZENIA LABORATORYJNE
EK_11 – EK_13	OBSERWACJA W TRAKCIE ZAJĘĆ, DISKUSJA	WYKŁAD, ĆWICZENIA LABORATORYJNE

4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

Wykłady, laboratoria (EK_01-EK_10):

Pozytywna ocena z kolokwium końcowego i kolokwiów cząstkowych, pozytywna ocena projektu i sprawozdań, 100% obecności na zajęciach.

Końcowa ocena: średnia ważona w proporcjach: 40% kolokwium końcowe, 40 % ocena projektu, 20 % ocena ze sprawozdań.

Kryteria oceniania:

5.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 93%-100%

4.5 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 85%-92%

4.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 77%-84%

3.5 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 69%-76%

3.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 60%-68%

2.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia poniżej 60%

Ocena umiejętności (EK_11 – EK_13) :

3,0- Opanowanie treści programowych na poziomie podstawowym, odpowiedzi chaotyczne, konieczne pytania naprowadzające

3,5- Opanowanie treści programowych na poziomie podstawowym, odpowiedzi usystematyzowane, wymaga pomocy nauczyciela.

4,0- Opanowanie treści programowych na poziomie podstawowym, odpowiedzi usystematyzowane, samodzielne. Rozwiązywanie problemów w sytuacjach typowych.

4,5- Zakres prezentowanej wiedzy wykracza poza poziom podstawowy w oparciu o podane piśmiennictwo uzupełniające. Rozwiązywanie problemów w sytuacjach nowych i złożonych.

5,0- Zakres prezentowanej wiedzy wykracza poza poziom podstawowy w oparciu o samodzielnie zdobyte naukowe źródła informacji

Ocenę pozytywną z przedmiotu można otrzymać wyłącznie pod warunkiem uzyskania pozytywnej oceny za każdy z ustanowionych efektów uczenia się.

5. CAŁKOWITY NAKŁAD PRACY STUDENTA POTRZEBNY DO OSIĄGNIĘCIA ZAŁOŻONYCH EFEKTÓW W GODZINACH ORAZ PUNKTACH ECTS

Forma aktywności	Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności
Godziny z harmonogramu studiów	45
Inne z udziałem nauczyciela (udział w konsultacjach, egzaminie)	4
Godziny niekontaktowe – praca własna studenta - przygotowanie do zajęć, egzaminu, napisanie projektu	76
SUMA GODZIN	125
SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS	5

* Należy uwzględnić, że 1 pkt ECTS odpowiada 25-30 godzin całkowitego nakładu pracy studenta.

6. PRAKTYKI ZAWODOWE W RAMACH PRZEDMIOTU

wymiar godzinowy	Nie dotyczy
zasady i formy odbywania praktyk	Nie dotyczy

7. LITERATURA

LITERATURA PODSTAWOWA:

1. BIOLOGIA MOLEKULARNA W MEDYCYNIE ELEMENTY GENETYKI KLINICZNEJ, REDAKCJA: JERZY BAL, WYDAWCA: WYDAWNICTWO NAUKOWE PWN, 2013.
2. GENETYKA MEDYCZNA I MOLEKULARNA REDAKCJA: JERZY BAL, WYDAWCA: WYDAWNICTWO NAUKOWE PWN, 2017.
3. PODSTAWY BIOLOGII MOLEKULARNEJ. LIZABETH ALLISON, WYDAWNICTWO: WYDAWNICTWO UNIWERSYTETU WARSZAWSKIEGO 2009.

LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA:

1. BROWN TA. GENOMY WYDAWNICTWO: PWN, 2018.
2. BIOLOGIA MOLEKULARNA. MCLENNAN A., TURNER PC., BATES AD., WHITE M., 2021 (KSIĄŻKA DOSTĘPNA W FORMIE IBUKA – UNIWERSYTET RZESZOWSKI).
3. ZASOBY INTERNETOWEJ BAZY DANYCH: NATIONAL CENTER FOR BIOTECHNOLOGY INFORMATION (NCBI); WWW.NCBI.NLM.NIH.GOV

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej