

**SYLABUS**

DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2022-2027

(skrajne daty)

Rok akademicki 2024/2025

**1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE**

Nazwa przedmiotu	Diagnostyka molekularna
Kod przedmiotu*	DiM
nazwa jednostki prowadzącej kierunek	Kolegium Nauk Medycznych, Uniwersytet Rzeszowski
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	Kolegium Nauk Medycznych, Uniwersytet Rzeszowski
Kierunek studiów	Analityka medyczna
Poziom studiów	Jednolite magisterskie
Profil	Praktyczny
Forma studiów	Studia stacjonarne
Rok i semestr/y studiów	III, semestr 6
Rodzaj przedmiotu	Obowiązkowy
Język wykładowy	Polski
Koordinator	
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	

\* -opcjonalnie, zgodnie z ustaleniami w Jednostce

**1.1. Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS**

Semestr (nr)	Wykł.	Ćw.	Konw.	Lab.	Sem.	ZP	Prakt.	Inne (jakie?)	Liczba pkt. ECTS
6	30	60	-	-	-	-	-	-	5

**1.2. Sposób realizacji zajęć**x zajęcia w formie tradycyjnej zajęcia realizowane z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość**1.3 Forma zaliczenia przedmiotu (z toku): zaliczenie z oceną.****2. WYMAGANIA WSTĘPNE**

Zaliczenie kursów: biologia medyczna, fizjologia, biochemia.

**3. CELE, EFEKTY UCZENIA SIĘ, TREŚCI PROGRAMOWE I STOSOWANE METODY DYDAKTYCZNE****3.1 Cele przedmiotu**

C1	Zaznajomienie studentów z technikami wykorzystywanymi w molekularnej diagnostyce genetycznej jakościowej: celowanej diagnostyce genetycznej, badaniach przesiewowych w kierunku mutacji genetycznych, badaniach przesiewowych genomu. Ilościowe badania ekspresji genetycznej.
C2	Zaznajomienie studentów z technikami wykorzystywanymi w molekularnych badaniach cytogenetycznych oraz molekularnych badaniach genetycznych w onkologii.
C3	Zapoznanie studentów z standardami zapisu mutacji i zapisu zmian cytogenetycznych. Mutacje germinalne i somatyczne. Korelacje genotypowo-fenotypowe i podstawowe modele dziedziczenia. Predyspozycja genetyczna oraz oszacowanie ryzyka genetycznego choroby.
C4	Reguły projektowania reakcji diagnostycznej na podstawie znajomości ogólnie dostępnych zasobów internetowych. Rozróżnienie typu sond molekularnych używanych do genotypowania, porównanie zalety i wady sond degradowalnych, analizy punktu topnienia, hybrydyzacji sond oligonukleotydowych.
C5	Narzędzia informatyczne do obróbki plików z sekwencjonowania NGS (.sam, .bam., vcf). Anotacja zapisu genu oraz sprawdzenie i wyjaśnienie konsekwencji mutacji. Różnice między technologiami sekwencjonowania nowej generacji. Rozróżnienie istotnych klinicznie mutacji od wariantów polimorficznych. Interpretacja wyniku badania prenatalnego uzyskanego techniką NGS.

### 3.2 Efekty uczenia się dla przedmiotu

EK (efekt uczenia się)	Treść efektu uczenia się zdefiniowanego dla przedmiotu	Odniesienie do efektów kierunkowych <sup>1</sup>
EK_01	Student zna zasady i zastosowanie technik biologii molekularnej oraz technik cytogenetyki klasycznej i cytogenetyki molekularnej.	E.W8.
EK_02	Student zna podstawy genetyki klasycznej, populacyjnej i molekularnej.	E.W10
EK_03	Student zna mechanizmy zaburzeń genetycznych u człowieka.	E.W11
EK_04	Student zna wskazania oraz metody laboratoryjne używane do genetycznej diagnostyki niepełnosprawności intelektualnej, dysmorfii, zaburzeń rozwoju, zaburzeń cielesno-płciowych, niepowodzeń rozrodu, predyspozycji do nowotworów oraz genetycznej diagnostyki prenatalnej	E.W12
EK_05	Student zna podstawy genetyczne różnych chorób oraz genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności.	E.W13
EK_06	Student zna podstawy metody zapłodnienia pozaustrojowego (in vitro) i genetycznej diagnostyki preimplantacyjnej.	E.W31
EK_07	Student zna nowe osiągnięcia medycyny laboratoryjnej.	E.W32
EK_08	Student potrafi posługiwać się technikami biologii molekularnej oraz technikami cytogenetyki klasycznej i molekularnej w badaniach laboratoryjnych, a także zinterpretować uzyskane	E.U12

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

	wyniki.	
EK_09	Student potrafi korzystać z genetycznych baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi.	E.U13
EK_10	Student potrafi zinterpretować wyniki badań genetycznych molekularnych i cytogenetycznych oraz zapisać je, używając obowiązującej międzynarodowej nomenklatury.	E.U16.
EK_11	Student potrafi oceniać wartość diagnostyczną badań i ich przydatność w procesie diagnostycznym.	E.U19
EK_12	Student potrafi zaproponować optymalny, ułatwiający postawienie właściwej diagnozy, dobór badań w oparciu o elementy diagnostycznej charakterystyki testów oraz zgodnie z zasadami medycyny laboratoryjnej opartej na dowodach naukowych.	E.U20
EK_13	Student potrafi przeprowadzać krytyczną analizę informacji zawartych w publikacjach naukowych dotyczących zagadnień medycyny laboratoryjnej.	E.U27
EK_14	Student jest gotowy do dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń, dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych;	K.K1.
EK_15	Student jest gotowy do wdrażania zasad koleżeństwa zawodowego i współpracy w zespole specjalistów, w tym z przedstawicielami innych zawodów medycznych, także w środowisku wielokulturowym i wielonarodowościowym;	K.K3.
EK_16	Student jest gotowy do korzystania z obiektywnych źródeł informacji;	K.K6.
EK_17	Student jest gotowy do formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji.	K.K7.

### 3.3 Treści programowe

#### A. Problematyka wykładu

Treści merytoryczne
Zasady, cele i podstawowe techniki diagnostyki molekularnej, opartej na analizie struktury i aktywności genów.
Diagnostyka chorób dziedzicznych monogenowych – identyfikacja dziedzicznych wariantów patogennych sekwencji (mutacji patogennych) w genomach jądrowym i mitochondrialnym człowieka, metody genotypowania DNA.
Diagnostyka molekularna chorób kompleksowych (wieloczynnikowych) – selekcja pacjentów, analiza segregacyjna, analiza sprzężeniowa, analiza asocjacji, identyfikacja genów głównych.
Immunogenetyka – diagnostyka dziedzicznych chorób układu odpornościowego, badanie antygenów zgodności tkankowej (HLA) oraz antygenów krwinek czerwonych, płytek i granulocytów metodami molekularnymi.
Diagnostyka molekularna chorób nowotworowych – identyfikacja mutacji somatycznych i zmian epigenetycznych.
Zastosowanie diagnostyki molekularnej do indywidualizacji terapii i żywienia człowieka. Farmakogenetyka i nutrigenetyka.
Diagnostyka molekularna chorób infekcyjnych i inwazyjnych – metody i obszary zastosowań, kontrola jakości, status prawny molekularnych testów diagnostycznych.
Analiza DNA w medycynie sądowej – badania genetyczne w ustaleniu ojcostwa, badania śladów biologicznych.
Badanie ekspresji genów. Techniki hybrydyzacyjną Northern blot, ilościową reakcją odwrotnej transkrypcji amplifikacji w czasie rzeczywistym (RT-PCR), techniki hybrydyzacji mikromacierzowej. Zna

zastosowania jakościowe i ilościowe tych technik, z uwzględnieniem diagnostyki mikrobiologicznej.
Celowana diagnostyka genetyczna, postawy technik genotypowania opartych na reakcjach amplifikacji PCR i trawienia restrykcyjnego, hybrydyzacji sond oligonukleotydowych, wybiórczej amplifikacji wariantów genetycznych, genotypowania w reakcji amplifikacji PCR czasu rzeczywistego.

#### B. Problematyka ćwiczeń laboratoryjnych.

Treści merytoryczne
Wybór, pobieranie, transport i przechowywanie materiału biologicznego do badań molekularnych.
Przygotowanie DNA do badania molekularnego – izolacja, ocena jakości i stężenia w roztworze.
Diagnostyka molekularna chorób infekcyjnych i inwazyjnych – wykrywanie patogenów oraz ocena ich właściwości biologicznych (patogenności, wrażliwości na leki) i stężenia w materiale biologicznym. Komercyjne testy diagnostyczne.
Genotypowanie osobnicze – badanie polimorficznych sekwencji mikrosatelitarnych (profilu genetycznych) w celu ustalenia pokrewieństwa.
Wykrywanie znanych wariantów genetycznych metodami opartymi na reakcji PCR i RT-PCR – postępowanie w diagnostyce molekularnej chorób dziedzicznych, nowotworowych oraz ocenie wrażliwości na leczenie i lekoodporności. Komercyjne testy diagnostyczne.
Wykrywanie nieznanymi wariantów genetycznych metodą sekwencjonowania techniką terminacji syntezy łańcucha - postępowanie w diagnostyce molekularnej chorób dziedzicznych, nowotworowych i infekcyjnych.
Zastosowanie fluorescencyjnej hybrydyzacji in situ (FISH) w diagnostyce molekularnej chorób dziedzicznych, nowotworowych i infekcyjnych.
Zastosowanie techniki mikromacierzy DNA do wykrywania rearanżacji chromosomowych – porównawcza hybrydyzacja genomowa oparta na mikromacierzach (aCGH). Zastosowanie w diagnostyce molekularnej chorób dziedzicznych i nowotworowych.
Ocena profilu ekspresyjnego tkanki za pomocą mikromacierzy RNA. Zastosowanie w diagnostyce molekularnej nowotworów.
Wysoceprzepustowe techniki analizy sekwencji DNA i RNA – sekwencjonowanie następnej generacji (NGS). Podstawy, rodzaje i zastosowania techniki w diagnostyce molekularnej chorób dziedzicznych i nowotworowych.
Zastosowanie zasobów bioinformatycznych w diagnostyce molekularnej.
Wyszukanie sekwencji badanych genów i zaprojektowanie reakcji amplifikacji. Analizę wyników w oparciu o wyznaczony cykl kwantyfikacji standardu wewnętrznego i badanego transkryptu. Wybór i projektowanie reakcji diagnostycznej na podstawie znajomości ogólnie dostępnych zasobów internetowych.
Narzędzia informatyczne do obróbki plików z sekwencjonowania NGS (.sam, .bam, vcf). Anotacja zapisu genu oraz i wyjaśnienie konsekwencje mutacji. Zasoby internetowe i rozróżnienie istotnych klinicznie mutacje od wariantów polimorficznych.
Graficzne przedstawienie rodowodu i zagadnienie predyspozycji genetycznej. Aktualne badania kliniczne oraz programy lekowe dla spersonalizowanej terapii nowotworowej i cele molekularne tych terapii. Postępowanie diagnostyczne w przypadku rodzinnego występowania nowotworu.

### 3.4 Metody dydaktyczne

*Wykład: wykład problemowy, wykład z prezentacją multimedialną, metody kształcenia na odległość*  
*Ćwiczenia: analiza tekstów z dyskusją, metoda projektów (projekt badawczy, wdrożeniowy, praktyczny), praca w grupach (rozwiązywanie zadań, dyskusja), gry dydaktyczne, metody kształcenia na odległość*  
*Laboratorium: wykonywanie doświadczeń, projektowanie doświadczeń*

## 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_01-13	KOLOKWIVM PISEMNE, SPRAWOZDANIE, OBSERWACJA W TRAKCIE ĆWICZEŃ, KOŃCOWE ZALICZENIE NA OCENĘ	w, ćw
EK_14-17	OBSERWACJA W TRAKCIE ĆWICZEŃ	ćw

#### 4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

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

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:

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

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

Forma aktywności	Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności
Godziny kontaktowe wynikające z harmonogramu studiów	90

Inne z udziałem nauczyciela akademickiego (udział w konsultacjach, egzaminie)	5
Godziny niekontaktowe – praca własna studenta (przygotowanie do zajęć, egzaminu, napisanie referatu itp.)	30
SUMA GODZIN	125
<b>SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS</b>	<b>5</b>

*\* 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	

## 7. LITERATURA

Literatura podstawowa:

1. Genetyka Medyczna i Molekularna. Pod red J. Bala. Wydawnictwo naukowe PWN Warszawa 2017
2. A. Lewandowska Ronnegren. Techniki laboratoryjne w biologii molekularnej. Wyd. MedPharm Polska 2018

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej