

**SYLABUS**

DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2024/2029

Rok akademicki 2026/2027

**1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE**

Nazwa przedmiotu	<b>Diagnostyka molekularna</b>
Kod przedmiotu*	<b>DiM</b>
nazwa jednostki prowadzącej kierunek	<b>Kolegium Nauk Medycznych, Uniwersytet Rzeszowski</b>
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	<b>Pracownia Diagnostyki Laboratoryjnej i Epigenetyki Klinicznej.</b>
Kierunek studiów	<b>Analityka medyczna</b>
Poziom studiów	<b>Jednolite magisterskie</b>
Profil	<b>Praktyczny</b>
Forma studiów	<b>Studia stacjonarne</b>
Rok i semestr/y studiów	<b>III, semestr 6</b>
Rodzaj przedmiotu	<b>Obowiązkowy</b>
Język wykładowy	<b>Polski</b>
Koordinator	<b>Dr n. med. Marek Cieśla</b>
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	<b>Dr n. med. Marek Cieśla - wykłady</b> <b>Mgr Agnieszka Mołoń - ćwiczenia</b>

\* -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**

C <sub>1</sub>	Zaznajomienie studentów z technikami wykorzystywanymi w molekularnej diagnostyce genetycznej jakościowej. Ilościowe badania ekspresji genów w diagnostyce molekularnej.
C <sub>2</sub>	Zaznajomienie studentów z technikami wykorzystywanymi w molekularnych badaniach cytogenetycznych oraz molekularnych badaniach genetycznych w onkologii.
C <sub>3</sub>	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.
C <sub>4</sub>	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.
C <sub>5</sub>	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 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 wyniki.	E.U12
EK_09	Student potrafi korzystać z genetycznych baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą	E.U13

<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.

	dostępnych narzędzi.	
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
1. Zasady, cele i podstawowe techniki diagnostyki molekularnej. Metody ekstrakcji i oczyszczania kwasów nukleinowych. Techniki biologii molekularnej i cytogenetyki stosowane w rutynowej diagnostyce genetycznej człowieka na poziomie DNA. Nomenklatura zmian w kodzie genetycznym. 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.
2. 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.
3. Immunogenetyka – badania molekularne stosowane do diagnostyki chorób immunologicznych i doborze transplantacyjnym.
4. Diagnostyka molekularna chorób nowotworowych – identyfikacja mutacji somatycznych i zmian epigenetycznych.
5. Zastosowanie diagnostyki molekularnej do indywidualizacji terapii i żywienia człowieka. Farmakogenetyka i nutrigenetyka.
6. Diagnostyka molekularna chorób infekcyjnych i inwazyjnych – metody i obszary zastosowań.
7. Analiza DNA w medycynie sądowej – badania genetyczne w ustaleniu ojcostwa, badania śladów biologicznych.
8. Badanie ekspresji genów. Techniki hybrydyzacyjną Northern blot, ilościową reakcję odwrotnej transkrypcji amplifikacji w czasie rzeczywistym (RT-PCR), techniki hybrydyzacji mikromacierzowej.
9. Techniki nowej generacji w analizie genetycznej. Sekwencjonowanie Następnej Generacji. Bazy

danych, ocena patogenności wariantów.
10. Genetyka i techniki diagnostyki molekularnej w ginekologii i położnictwie.
11. Genetyka i techniki diagnostyki molekularnej w wybranych chorobach neurologicznych u dzieci.

## B. Problematyka ćwiczeń laboratoryjnych.

<b>Treści merytoryczne</b>
Wybór, pobieranie, transport i przechowywanie materiału biologicznego do badań molekularnych. Organizacja medycznego laboratorium diagnostycznego w ujęciu diagnostyki molekularnej. Zapoznanie z podstawowym sprzętem laboratoryjnym używanym w rutynowej diagnostyce molekularnej. Przepisy BHP w laboratorium molekularnym.
Przygotowanie DNA/RNA do badania molekularnego – izolacja, ocena jakości i stężenia w roztworze, przechowywanie. Porównanie różnych metod oceny stężenia i jakości kwasów nukleinowych. Automatyzacja procesu izolacji kwasów nukleinowych.
Wykrywanie nieznanych wariantów genetycznych metodą sekwencjonowania techniką terminacji syntezy łańcucha - postępowanie w diagnostyce molekularnej chorób dziedzicznych. Omówienie protokołu, zaprojektowanie reakcji PCR na podstawie protokołu dołączonego do odczynników. Elektroforeza produktów reakcji PCR.
Wykrywanie wariantów genetycznych metodą elektroforezy kapilarnej - postępowanie w diagnostyce molekularnej chorób nowotworowych. Analiza ograniczeń protokołu z z uwzględnieniem materiału genetycznego utrwalonego w formalinie.
Diagnostyka molekularna chorób infekcyjnych i inwazyjnych – wykrywanie patogenów oraz ocena ich stężenia w materiale biologicznym. Komercyjne testy diagnostyczne. Metody ilościowe i jakościowe.
Genotypowanie osobnicze – badanie polimorficznych sekwencji mikrosatelitarnych (profilu genetycznych) w celu ustalenia pokrewieństwa.
Wykrywanie znanych wariantów genetycznych metodami opartymi na reakcji PCR. Postępowanie w diagnostyce molekularnej chorób dziedzicznych i nowotworowych. Komercyjne testy diagnostyczne. Część 1 i część 2. Zastosowanie elektroforezy kapilarnej do poszukiwań zmian insercyjno-delecyjnych. Genotypowanie przy pomocy sond molekularnych. Zasady doboru odczynników do reakcji molekularnych.
Zastosowanie techniki mikromacierzy DNA do wykrywania rearanżacji chromosomowych – porównawcza hybrydyzacja genomowa oparta na mikromacierzach (aCGH). Zastosowanie w diagnostyce molekularnej chorób dziedzicznych i nowotworowych. Zastosowanie fluorescencyjnej hybrydyzacji in situ (FISH) w diagnostyce molekularnej chorób dziedzicznych, nowotworowych.
Wysoczeprzupustowe 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. Wyjaśnienie nomenklatury związanej z zapisem genu oraz wyjaśnienie konsekwencji mutacji. Zasoby internetowe i rozróżnienie istotnych klinicznie mutacji od wariantów polimorficznych.
Wyszukanie sekwencji badanych genów i zaprojektowanie reakcji amplifikacji w oparciu o zadane parametry. Analiza wyników w oparciu o wyznaczony cykl kwantyfikacji standardu wewnętrznego i badanego transkryptu/produktu PCR. Wybór i projektowanie reakcji diagnostycznej na podstawie znajomości ogólnie dostępnych zasobów internetowych. Posumowanie wyników uzyskanych w trakcie ćwiczeń.
Przypadki kliniczne. Omówienie przykładowych raportów z analizy kwasów nukleinowych: warianty germinalne i warianty somatyczne.

### 3.4 Metody dydaktyczne

**Wykład:** wykład problemowy, wykład z prezentacją multimedialną

**Ćwiczenia:** praca w grupach (rozwiązywanie zadań, dyskusja), wykonywanie badań i oznaczeń molekularnych, projektowanie metod molekularnych w oparciu o narzędzia predykcji in-silico.

#### 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	KOLOKWIMUM 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 kolokwiów cząstkowych 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

###### Ocena kompetencji społecznych:

- ocenianie ciągłe przez nauczyciela (obserwacja)

- dyskusja w czasie zajęć - opinie nauczyciela akademickiego

## 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	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

### LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA:

Brown T.A *Genomy*, PWN, Warszawa 2018.

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej