



<b>Sylabus na rok akademicki: 2022/2023</b>			
<b>Cykl kształcenia: 2019/2020_2023/2024</b>			
<b>Opis przedmiotu kształcenia</b>			
<b>Nazwa przedmiotu</b>	DIAGNOSTYKA MOLEKULARNA		<b>Grupa szczegółowych efektów uczenia się</b>
	MOLECULAR DIAGNOSTICS		Grupa zajęć (kod grupy) E  Nazwa grupy Naukowe i praktyczne aspekty medycyny laboratoryjnej
<b>Wydział</b>	FARMACEUTYCZNY		
<b>Kierunek studiów</b>	ANALITYKA MEDYCZNA		
<b>Poziom studiów</b>	<input checked="" type="checkbox"/> jednolite magisterskie <input type="checkbox"/> I stopnia <input type="checkbox"/> II stopnia <input type="checkbox"/> III stopnia <input type="checkbox"/> podyplomowe		
<b>Forma studiów</b>	<input checked="" type="checkbox"/> stacjonarne <input checked="" type="checkbox"/> niestacjonarne		
<b>Rok studiów</b>	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input checked="" type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/> 6	<b>Semestr studiów</b>	<input type="checkbox"/> zimowy <input checked="" type="checkbox"/> letni
<b>Typ przedmiotu</b>	<input checked="" type="checkbox"/> obowiązkowy <input type="checkbox"/> wolnego wyboru/ fakultatywny		
<b>Język wykładowy</b>	<input checked="" type="checkbox"/> polski <input type="checkbox"/> angielski		

<b>Liczba godzin</b>													
Forma realizacji zajęć													
	Wykłady (WY)	Seminaria (SE)	Ćwiczenia audytoryjne (CA)	Ćwiczenia kierunkowe - niekliniczne (CN)	Ćwiczenia kliniczne (CK)	Ćwiczenia laboratoryjne (CL)	Ćwiczenia w warunkach symulowanych (CS)	Zajęcia praktyczne przy pacjencie (PP)	Lektoraty (LE)	Zajęcia wychowania fizycznego (WF)	Praktyki zawodowe (PZ)	Samokształcenie kierowane (SK)	E-learning (EL)
<b>Semestr zimowy:</b>													
..... (Nazwa jednostki realizującej przedmiot) <sup>1</sup>													
Kształcenie bezpośrednie <sup>2</sup>													
Kształcenie zdalne <sup>3</sup>													
<b>Semestr letni:</b>													
Katedra i Zakład Biologii Molekularnej i Komórkowej (Nazwa jednostki realizującej)													
Kształcenie bezpośrednie <sup>2</sup>		20				30							

<sup>1</sup> Proszę powielić, jeśli przedmiot prowadzony jest przez więcej niż jedną jednostkę organizacyjną.

<sup>2</sup> Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

<sup>3</sup> Kształcenie z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość

Kształcenie zdalne <sup>3</sup>	15												
<b>Razem w roku:</b>													
Katedra i Zakład Biologii Molekularnej i Komórkowej (Nazwa jednostki realizującej)													
Kształcenie bezpośrednie <sup>2</sup>		20				30							
Kształcenie zdalne <sup>3</sup>	15												

**Cele kształcenia:** (max. 6 pozycji)

- C1. Wyposażenie studenta w wiedzę w zakresie nowoczesnych technik sekwencjonowania oraz umiejętności w odczycie i analizie sekwencji DNA w celu określenia stopnia pokrewieństwa, identyfikacji osobniczej.
- C2. Zapoznanie studenta z molekularnymi technikami detekcji bakterii, wirusów oraz badania lekooporności i wykształcenie umiejętności wykonania i wyboru tych technik do konkretnych zastosowań.
- C3. Wyposażenie studenta w wiedzę na temat epigenetycznej regulacji ekspresji genów oraz nabycie umiejętności badania metylacji DNA.
- C4. Wyposażenie studenta w wiedzę na temat genetycznych podstaw wybranych chorób oraz umiejętności stosowania metod molekularnych do detekcji mutacji genowych i chromosomowych.
- C5. Wykształcenie umiejętności projektowania prostych metod diagnostyki SNP z wykorzystaniem baz danych i programów komputerowych.
- C6. Rozwijanie umiejętności prawidłowej interpretacji wyników badań molekularnych.

**Efekty uczenia się dla przedmiotu w odniesieniu do metod weryfikacji zamierzonych efektów uczenia się oraz formy realizacji zajęć:**

Numer szczegółowego efektu uczenia się	Student, który zaliczy przedmiot wie/umie/potrafi	Metody weryfikacji osiągnięcia zamierzonych efektów uczenia się	Forma zajęć dydaktycznych * wpisz symbol
E.W8	Zna zasady i zastosowanie technik biologii molekularnej oraz technik cytogenetyki klasycznej i cytogenetyki molekularnej	Test MCQ	WY
E.W10	Zna podstawy genetyki klasycznej, populacyjnej i molekularnej	Test MCQ	WY
E.W11	Zna mechanizmy zaburzeń genetycznych u człowieka	Test MCQ	WY
E.W12	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	Test MCQ	WY
E.W13	Zna podstawy genetyczne różnych chorób oraz genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności	Test MCQ	WY
E.W31	Zna podstawy metody zapłodnienia pozaustrojowego (in vitro) i genetycznej diagnostyki preimplantacyjnej	Test MCQ	WY
E.W32	Zna nowe osiągnięcia medycyny laboratoryjnej	Realizacja zleconych zadań	SE
E.U12	Potrafi posługiwać się technikami biologii molekularnej oraz technikami cytogenetyki klasycznej i molekularnej w badaniach laboratoryjnych, a także zinterpretować uzyskane wyniki	Realizacja zleconych zadań	CL
E.U13	Potrafi korzystać z genetycznych baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi	Realizacja zleconych zadań	CL
E.U16	Potrafi zinterpretować wyniki badań genetycznych molekularnych i cytogenetycznych oraz zapisać je, używając obowiązującej międzynarodowej nomenklatury	Realizacja zleconych zadań	CL, SE
E.U19	Potrafi ocenić wartość diagnostyczną badań i ich przydatność w procesie diagnostycznym	Realizacja zleconych zadań	CL, SE
E.U27	Potrafi przeprowadzić krytyczną analizę informacji zawartych w publikacjach naukowych dotyczących zagadnień medycyny laboratoryjnej	Realizacja zleconych zadań	SE 3

\* WY - wykład; SE - seminarium; CA - ćwiczenia audytoryjne; CN - ćwiczenia kierunkowe-nieklinczne; CK - ćwiczenia kliniczne; CL - ćwiczenia laboratoryjne; CS - ćwiczenia w warunkach symulowanych; PP - zajęcia praktyczne przy pacjencie; LE - lektoraty, WF - zajęcia wychowania fizycznego; PZ - praktyki zawodowe; SK - samokształcenie kierowane; EL - E-learning

Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS):	
Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie itp.)	Obciążenie godzinowe studenta
1. Godziny w kontakcie bezpośrednim:	50
2. Godziny w kształceniu zdalnym:	15
3. Godziny indywidualnej pracy własnej studenta:	60
4. Godziny samokształcenia kierowanego:	
Sumaryczny nakład pracy studenta:	125
<b>Punkty ECTS za przedmiot:</b>	<b>5</b>

**Treści programowe:** (proszę wpisać hasłowo tematykę poszczególnych zajęć z podziałem na formę zajęć dydaktycznych, pamiętając, aby przekładała się ona na zamierzone efekty uczenia się)

#### Wykłady

1. Techniki analizy stopnia pokrewieństwa;
2. Detekcja śladów biologicznych i techniki analizy DNA stosowane w medycynie sądowej;
3. Diagnostyka chorób infekcyjnych i inwazyjnych cz. 1;
4. Diagnostyka chorób infekcyjnych i inwazyjnych cz. 2;
5. Użycie izotermalnych amplifikacji DNA w diagnostyce laboratoryjnej;
6. Techniki sekwencjonowania nowej generacji;
7. Prawidłowe planowanie badań molekularnych- problem fałszywie dodatnich i fałszywie ujemnych wyników;
8. Epigenetyka;
9. Metody analityczne stosowane w badaniach epigenetycznych;
10. Wpływ mutacji na metabolizm leków i pokarmu;
11. Diagnostyka genetycznie uwarunkowanej zmienności osobniczej w populacji;
12. Kontrola hodowli *in vitro*, diagnostyka preimplantacyjna;
13. Przykłady technik molekularnych stosowanych w badaniach prenatalnych;
14. Techniki genetyczne jako narzędzia w badaniach ewolucyjnych, archeologicznych i antropologicznych;
15. Kontrola jakości pracy w laboratorium diagnostyki molekularnej.

#### Seminaria

1. Przykłady zastosowań technik genetycznych w analizach DNA w medycynie sądowej;
2. Porównanie metod immunologicznych i opartych na PCR w diagnostyce zakażeń wirusowych i bakteryjnych;
3. Przykłady zastosowań izotermalnej amplifikacji DNA w diagnostyce patogenów;
4. Sposoby przygotowania bibliotek DNA do sekwencjonowania nowszej generacji, przykłady zastosowań NGS w diagnostyce chorób wieloczynnikowych;
5. Zastosowanie diagnostyki epigenetycznej w chorobach nowotworowych i neurologicznych;
6. Przykłady zastosowań technik genetycznych do badań populacyjnych, sposoby interpretacji wyników;
7. Diagnostyka genetyczna chorób mitochondrialnych;
8. Diagnostyka molekularna efektów nowoczesnych terapii, w tym terapii genowych i komórkowych;
9. Metody oczyszczania i analizy zdegradowanego DNA;
10. Zastosowanie cytometrii przepływowej w badaniach DNA.

#### Ćwiczenia

1. Odczyt sekwencji DNA. Analiza wyników i formułowanie wniosków na podstawie danych z badań stosowanych w medycynie sądowej;
2. Diagnostyka molekularna lekooporności – izolacja plazmidowego DNA i PCR na gen *ampC*;
3. Diagnostyka molekularna lekooporności – interpretacja wyników PCR z ćwiczenia; zastosowanie techniki LAMP jako przykład szybkiej diagnostyki molekularnej patogenów;
4. Badanie metylacji DNA z użyciem enzymów restrykcyjnych. Algorytmy obliczeniowe w badaniu populacyjnym ekspresji mikroRNA;
5. Diagnostyka mutacji. Projektowanie starterów do metod PCR-RFLP, PCR-ARMS (bazy danych, programy komputerowe);
6. Izolacja RNA z komórek nowotworowych; pomiary stężenia i czystości RNA; reakcja odwrotnej transkrypcji;
7. Identyfikacja translokacji Bcr-Abl metodą multipleks PCR; identyfikacja SNP metodą PCR-RFLP dla TP53

818G>A; użycie baz danych do wyszukiwania SNP w genach i informacji dotyczących ich skutków na prawidłowe działanie organizmu ludzkiego;  
 8. Elektroforeza produktów multipleks PCR; PCR-RFLP z ćwiczenia 7; interpretacja wyników;  
 9. Techniki analizy uszkodzeń DNA z użyciem testu kometowego: przygotowanie komórek do preparatów, elektroforeza w warunkach alkalicznych;  
 10. Techniki analizy uszkodzeń DNA z użyciem testu kometowego: barwienie DNA; opracowanie i interpretacja wyników.

Inne

- 1.
- 2.
- 3.

itd....

**Literatura obowiązkowa:** (wymienić wg istotności, nie więcej niż 3 pozycje)

1. Bal J. Genetyka medyczna i molekularna, PWN, Warszawa 2017.
2. Lewandowska-Ronnegren A. Techniki laboratoryjne w biologii molekularnej, PWN, Wrocław 2018.
3. Drewa G., Ferenc T. Genetyka medyczna, Edra Urban&Partner, Wrocław 2011.

**Literatura uzupełniająca i inne pomoce:** (nie więcej niż 3 pozycje)

1. Słomski R., Analiza DNA. Praktyka. WUP w Poznaniu, Poznań 2014.
2. Alison L.A., Podstawy biologii molekularnej, WUM, Warszawa 2019.
3. Artykuły naukowe do opracowania dla studentów na zajęcia seminaryjne (dostarczane przez prowadzących).

**Warunki/wymagania wstępne:** (minimalne warunki, jakie powinien spełnić student przed przystąpieniem do realizacji zajęć z przedmiotu)

Ukończony przedmiot *Biologia molekularna*

### Zasady przyznawania ocen cząstkowych z przedmiotu w trakcie semestru:

Warunkiem zaliczenia zajęć seminaryjnych jest aktywny udział w dyskusji oraz prezentacja zadanego artykułu naukowego. Za przygotowanie w szczególnie interesujący sposób prezentacji student może otrzymać dodatkowo 2 lub 4 punkty doliczane do wyniku końcowego egzaminu.

Warunkiem zaliczenia ćwiczeń laboratoryjnych jest realizacja powierzonych zadań oraz ich opis i analiza w formie raportów, przekazywanych prowadzącemu na końcu każdego z zajęć- szablony raportów dostępne na stronie internetowej Katedry i Zakładu Biologii Molekularnej i Komórkowej.

Warunkiem przystąpienia

### Warunki uzyskania zaliczenia przedmiotu: <sup>4</sup>

Ocena:	Kryteria zaliczenia przedmiotu na ocenę
Bardzo dobra (5,0)	
Ponad dobra (4,5)	
Dobra (4,0)	
Dość dobra (3,5)	
Dostateczna (3,0)	

<sup>4</sup> Proszę wypełnić tylko warunki zaliczenia przedmiotu właściwe dla danego przedmiotu, a pozostałe usunąć. Warunki uzyskania zaliczenia z przedmiotu (na ocenę albo bez oceny) oraz warunki uzyskania oceny z egzaminu muszą obejmować weryfikację wszystkich efektów uczenia się, realizowanych podczas wszystkich form kształcenia w ramach danego przedmiotu. (należy określić formę, kryteria i warunki zaliczenia zajęć wchodzących w zakres przedmiotu, zasady dopuszczenia do egzaminu końcowego teoretycznego lub praktycznego, jego formę oraz wymagania jakie student powinien spełnić by go zdać, a także kryteria na poszczególne oceny) UWAGA! Warunkiem zaliczenia przedmiotu nie może być obecność na zajęciach

Zaliczenie	
<b>Ocena:</b>	<b>Kryteria oceny z egzaminu – test MCQ (50 pytań= 50 punktów)</b>
Bardzo dobra (5,0)	48-50 punktów
Ponad dobra (4,5)	45-47 punktów
Dobra (4,0)	40-44 punktów
Dość dobra (3,5)	35-39 punktów
Dostateczna (3,0)	30-34 punktów

<b>Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot:<sup>5</sup></b>	Katedra i Zakład Biologii Molekularnej i Komórkowej
<b>Kierownik jednostki prowadzącej przedmiot:</b>	Prof. dr hab. Jolanta Saczko
<b>Numer telefonu:</b>	71 784 06 89
<b>E-mail:</b>	jolanta.saczko@umw.edu.pl

<b>Osoba odpowiedzialna za przedmiot:</b>	Prof. dr hab. Jolanta Saczko
<b>Numer telefonu:</b>	71 784 06 89
<b>E-mail:</b>	jolanta.saczko@umw.edu.pl

<b>Koordynator przedmiotu:</b>	Nie dotyczy
<b>Numer telefonu:</b>	
<b>E-mail:</b>	

**KONSULTACJE:** informacje szczegółowe o terminach i miejscach konsultacji kadry akademickiej podawane są na stronach internetowych poszczególnych jednostek organizacyjnych Uczelni prowadzących zajęcia z danego przedmiotu oraz w gablotach obok sekretariatów.

Data opracowania sylabusu
28.07.2022

<sup>5</sup> W przypadku przedmiotów koordynowanych, tj. realizowanych przez więcej niż jedną jednostkę organizacyjną tę sekcję należy powielić i wypełnić oddzielnie dla każdej z jednostek, która będzie prowadziła zajęcia dydaktyczne.

