



<b>Syllabus na rok akademicki: 2023/24</b>			
<b>Cykl kształcenia: 2020/21</b>			
<b>Opis przedmiotu kształcenia</b>			
<b>Nazwa przedmiotu</b>	Diagnostyka molekularna	<b>Grupa szczegółowych efektów uczenia się</b>	
	Molecular Diagnostics	<b>Grupa zajęć (kod grupy):</b> E	<b>Nazwa grupy:</b> Naukowe aspekty medycyny laboratoryjnej
<b>Wydział</b>	Wydział Farmaceutyczny		
<b>Kierunek studiów</b>	Analityka Medyczna		
<b>Poziom studiów</b>	jednolite magisterskie		
<b>Forma studiów</b>	stacjonarne i niestacjonarne		
<b>Rok studiów</b>	4	<b>Semestr studiów</b>	letni
<b>Typ przedmiotu</b>	obowiązkowy		
<b>Język wykładowy</b>	polski		

<b>Liczba godzin</b>													
Forma realizacji zajęć													
	(WY)	(SE)	(CA)	(CN)	(CK)	(CL)	(CS)	(PP)	(LE)	(WF)	(PZ)	(SK)	(EL)
<b>Semestr letni:</b>													
Katedra i Zakład Biologii Molekularnej i Komórkowej:	15	20				30							
Kształcenie bezpośrednie:	0	20				30							
Kształcenie zdalne:	15	0				0							
<b>Razem w roku:</b>													
Katedra i Zakład Biologii Molekularnej i Komórkowej:	15	20				30							
Kształcenie bezpośrednie:	0	20				30							
Kształcenie zdalne:	15	0				0							
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													

**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
E.W8.	zasady i zastosowanie technik biologii molekularnej oraz technik cytogenetyki klasycznej i cytogenetyki molekularnej;	Test MCQ	WY
E.W10.	podstawy genetyki klasycznej, populacyjnej i molekularnej;	Test MCQ	WY
E.W11.	mechanizmy zaburzeń genetycznych u człowieka;	Test MCQ	WY
E.W12.	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.	podstawy genetyczne różnych chorób oraz genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności;	Test MCQ	WY
E.W31.	podstawy metody zapłodnienia pozaustrojowego (in vitro) i genetycznej diagnostyki preimplantacyjnej;	Test MCQ	WY
E.W32.	nowe osiągnięcia medycyny laboratoryjnej;	Realizacja zleconych zadań	SE
E.U12.	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.	korzystać z genetycznych baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi;	Realizacja zleconych zadań	CL
E.U16.	zinterpretować wyniki badań genetycznych molekularnych i cytogenetycznych oraz zapisać je, używając obowiązującej międzynarodowej nomenklatury;	Realizacja zleconych zadań	CL, SE
E.U19.	oceniać wartość diagnostyczną badań i ich przydatność w procesie diagnostycznym;	Realizacja zleconych zadań	CL, SE
E.U20.	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;	Realizacja zleconych zadań	CL, SE
E.U27.	przeprowadzać krytyczną analizę informacji zawartych w publikacjach naukowych dotyczących zagadnień medycyny laboratoryjnej.	Realizacja zleconych zadań	SE

K.2	pracy w zespole, przyjmując w nim różne role, ustalając priorytety, dbając o bezpieczeństwo własne, współpracowników i otoczenia;	Realizacja zleconych zadań	CL
K.6	korzystania z obiektywnych źródeł informacji;	Realizacja zleconych zadań	SE, CL
K.7	formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji;	Realizacja zleconych zadań	CL

WY - wykład; SE - seminarium; CA - ćwiczenia audytoryjne; CN - ćwiczenia kierunkowe-niekliniczne; 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

<b>Nakład pracy studenta</b>	
<b>(bilans punktów ECTS):</b>	
Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie itp.)	<b>Obciążenie godzinowe studenta</b>
1. Godziny w kontakcie bezpośrednim:	50
2. Godziny w kształceniu zdalnym:	15
3. Godziny indywidualnej pracy własnej studenta:	60
4. Godziny samokształcenia kierowanego:	0
Sumaryczny nakład pracy studenta:	125
<b>Punkty ECTS za przedmiot:</b>	5

**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:**

Techniki analizy stopnia pokrewieństwa;

,Detekcja śladów biologicznych i techniki analizy DNA stosowane w medycynie sądowej;

,Diagnostyka chorób infekcyjnych i inwazyjnych cz. 1;

,Diagnostyka chorób infekcyjnych i inwazyjnych cz. 2;

,Użycie izotermalnych amplifikacji DNA w diagnostyce laboratoryjnej;

,Epigenetyka;

,Metody analityczne stosowane w badaniach epigenetycznych;

,Techniki sekwencjonowania nowej generacji;

,Prawidłowe planowanie badań molekularnych- problem fałszywie dodatnich i fałszywie ujemnych wyników;

,Podstawy genetyki populacyjnej. Wpływ mutacji na metabolizm leków i pokarmu;

,Diagnostyka genetycznie uwarunkowanej zmienności osobniczej w populacji;

,Genetycznie warunkowane predyspozycje do chorób nowotworowych, przykłady molekularnej diagnostyki nowotworów;

,Genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności;

,Podstawy hodowli in vitro, metody zapłodnienia pozaustrojowego oraz genetyczna diagnostyka preimplantacyjna;

,Kontrola jakości pracy w laboratorium diagnostyki molekularnej.

**Seminaria:**

Przykłady zastosowań technik genetycznych w analizach DNA w medycynie sądowej;

,Porównanie metod immunologicznych i opartych na PCR w diagnostyce zakażeń wirusowych i bakteryjnych;

,Przykłady zastosowań izotermalnej amplifikacji DNA w diagnostyce patogenów;

,Zastosowanie diagnostyki epigenetycznej w chorobach nowotworowych i neurologicznych;

,Sposoby przygotowania bibliotek DNA do sekwencjonowania nowszej generacji, przykłady zastosowań NGS w diagnostyce chorób wieloczynnikowych;

,Przykłady zastosowań technik genetycznych do badań populacyjnych, sposoby interpretacji wyników;

,Diagnostyka genetyczna chorób mitochondrialnych;

,Diagnostyka molekularna efektów nowoczesnych terapii, w tym terapii genowych i komórkowych;

,Metody oczyszczania i analizy zdegradowanego DNA;

, Zastosowanie cytometrii przepływowej w badaniach DNA.

**Ćwiczenia:**

Odczyt sekwencji DNA. Analiza wyników i formułowanie wniosków na podstawie danych z badań stosowanych w medycynie sądowej;

,Diagnostyka molekularna lekooporności – izolacja plazmidowego DNA i PCR dla genu ampC;

,Diagnostyka molekularna lekooporności – interpretacja wyników PCR z ćwiczenia; zastosowanie techniki LAMP jako przykład szybkiej diagnostyki molekularnej patogenów;

,Badanie metylacji DNA z użyciem enzymów restrykcyjnych. Algorytmy obliczeniowe w badaniu populacyjnym ekspresji mikroRNA;

,Diagnostyka mutacji. Projektowanie starterów do metod PCR-RFLP, PCR-ARMS (bazy danych, programy komputerowe);

,Izolacja RNA z komórek nowotworowych; pomiary stężenia i czystości RNA; reakcja odwrotnej transkrypcji;

,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;

,Elektroforeza produktów multipleks PCR; PCR-RFLP z ćwiczenia 7; interpretacja wyników;

,Techniki analizy uszkodzeń DNA z użyciem testu kometowego: przygotowanie komórek do preparatów, elektroforeza w warunkach alkalicznych;

,Techniki analizy uszkodzeń DNA z użyciem testu kometowego: barwienie DNA; opracowanie i interpretacja wyników.

**Inne:****Literatura obowiązkowa:**

Bal J. Genetyka medyczna i molekularna, PWN, Warszawa 2017.

,Lewandowska-Ronnegren A. Techniki laboratoryjne w biologii molekularnej, PWN, Wrocław 2018.

,Drewa G., Ferenc T. Genetyka medyczna, Edra Urban&Partner, Wrocław 2011.

**Literatura uzupełniająca i inne pomoce:**

Słomski R., Analiza DNA. Praktyka. WUP w Poznaniu, Poznań 2014.

,Alison L.A., Podstawy biologii molekularnej, WUM, Warszawa 2019.

,Artykuły naukowe do opracowania dla studentów na zajęcia seminaryjne (dostarczane przez prowadzących).

**Warunki/wymagania wstępne:**

Ukończony przedmiot Biologia molekularna

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

null

**Warunki uzyskania zaliczenia przedmiotu:**

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 do egzaminu końcowego z przedmiotu jest zaliczenie ćwiczeń i seminarium.

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

Dostateczna (3,0)	
<b>Kryteria zaliczenia przedmiotu na zaliczenie (bez oceny)</b>	
Zaliczenie	
<b>Ocena</b>	<b>Kryteria oceny z egzaminu</b> test MCQ (50 pytań= 50 punktów)
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
Kierownik jednostki prowadzącej przedmiot:	Dr hab. Inż. Julita Kulbacka, prof.
Numer telefonu:	71 784 06 89
E-mail:	julita.kulbacka@umw.edu.pl
<b>Osoba odpowiedzialna za przedmiot:</b>	Dagmara Baczyńska
Numer telefonu:	71 784 06 90
E-mail:	dagmara.baczynska@umw.edu.pl
<b>Koordinator przedmiotu:</b>	Nie dotyczy
Numer telefonu:	
E-mail:	

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.

<b>Data ostatniej aktualizacji</b>	<b>Sylabus zaktualizowany przez</b>
2023-10-06	dagmara.baczynska@umw.edu.pl

Wydruk sylabusu pobrany ze strony [sylabusy.umw.edu.pl](http://sylabusy.umw.edu.pl)

<sup>5</sup>W przypadku przedmiotów koordynowanych, tj. realizowanych przez więcej niż jedną jednostkę organizacyjną ta sekcja jest powielana i wypełniana oddzielnie dla każdej z jednostek, której zlecono prowadzenie zajęć dydaktycznych.