

**SYLABUS**

DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2022/2023-2023/2024

(skrajne daty)

Rok akademicki 2022/2023

**1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE**

Nazwa przedmiotu	<b>Diagnostyka genetyczna</b>
Kod przedmiotu*	
Nazwa jednostki prowadzącej kierunek	Kolegium Nauk Przyrodniczych
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	Kolegium Nauk Medycznych, Instytut Nauk Medycznych, Pracownia Genetyki Klinicznej, Biologii Molekularnej Nowotworów i Badań Translacyjnych
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	j. polski
Koordynator	dr Marek Cieśla
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	dr Marek Cieśla

\* -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
2	15			30					5

**1.2. Sposób realizacji zajęć**

X zajęcia w formie tradycyjnej

**1.3 Forma zaliczenia przedmiotu (z toku)**

WYKŁAD – ZALICZENIE

ĆWICZENIA – 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 <sup>1</sup>
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 germinacyjnymi 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. Zna możliwości wykorzystania ogólnodostępnych klinicznych baz danych tj. ClinVar, dbSNP, Varsome, OMIM, UniProt i in.	K_Wo4
EK_05	Student zna i omawia możliwości zastosowania technik molekularnych w powiązaniu z kosztem wykonanej analizy i czasem uzyskania wyniku. Zna związek przyczynowo - skutkowy pomiędzy używaną techniką diagnostyczną a czułością i swoistością metody.	K_Wo5
EK_06	Student zna regulacje prawne dotyczące funkcjonowania medycznych laboratoriów diagnostycznych oraz osób mogących wykonywać czynności diagnostyki laboratoryj-	K_Wo6

<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.

	nej. Zna i omawia ekonomiczne aspekty prowadzenia diagnostyki molekularnej.	
EK_07	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 wewnątrzlaboratoryjnej.	K_U01
EK_08	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_U02
EK_09	Student potrafi korzystać z polskiej i obcojęzycznej literatury naukowej oraz cyfrowych bibliotek oraz klinicznych baz danych z zachowaniem zasad ochrony własności intelektualnej	K_U05
EK_10	Student potrafi koordynować pracami zespołu i realizować zadania diagnostyczne pracując w grupie	K_U08
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_K01
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_K02
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_K04

### 3.3 Treści programowe

#### A. Problematyka wykładu

<b>Treści merytoryczne</b>
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 hybrydizacyjnych – 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.

<b>Treści merytoryczne</b>
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, metody kształcenia na odległość

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

## 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	zaliczenie z oceną	w
EK_07-EK_10	kolokwium, obserwacja w trakcie zajęć, dyskusja, projekt, sprawozdanie	ćw.
EK_11 – EK_13	obserwacja w trakcie zajęć, dyskusja	w, ćw.

### 4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

#### Wykłady, laboratoria (EK\_01-EK\_10):

Pozytywna ocena z kolokwium końcowego i kolokwium 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 kontaktowe wynikające 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
<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	Nie dotyczy

## 7. LITERATURA

### LITERATURA PODSTAWOWA:

1. BIOLOGIA MOLEKULARNA W MEDYCYNIE ELEMENTY GENETYKI KLINICZNEJ, REDAKCJA: JERZY BAL, WYDAWCA: WYDAWNICTWO NAUKOWE PWN, 2017
2. GENETYKA MEDYCZNA I MOLEKULARNA REDAKCJA: JERZY BAL, WYDAWCA: WYDAWNICTWO NAUKOWE PWN, 2019
3. PODSTAWY BIOLOGII MOLEKULARNEJ. LIZABETH ALLISON, WYDAWNICTWO: WYDAWNICTWO UNIwersYTETU WARSZAWSKIEGO 2010

### LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA:

1. BROWN TA. GENOMY WYDAWNICTWO: PWN, 2012
2. BIOLOGIA MOLEKULARNA. KRÓTKIE WYKŁADY. TURNER P.C, .MCLENNAN. A.D. BAŁEŚ, M.R.H. WHITE, 2011 (IBUK, BIBLIOTEKA UNIwersYTETU RZESZOWSKIEGO
3. ZASOBY INTERNETOWEJ BAZY: NATIONAL CENTER FOR BIOTECHNOLOGY INFORMATION (NCBI); WWW.NCBI.NLM.NIH.GOV

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej