

SYLABUS

DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2023/2028

Rok akademicki 2025/2026

1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE

Nazwa przedmiotu	Diagnostyka molekularna
Kod przedmiotu*	DiM
nazwa jednostki prowadzącej kierunek	Wydział Medyczny, Uniwersytet Rzeszowski
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	Pracownia Diagnostyki Laboratoryjnej i Epigenetyki Klinicznej.
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
Koordynator	dr n. med. Marek Cieśla
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	dr n. med. Marek Cieśla – wykłady mgr Agnieszka Mołoń, mgr inż. Hubert Kubis - ćwiczenia

* -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

☒ 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 ₁	Zaznajomienie studentów z technikami wykorzystywanymi w molekularnej diagnostyce genetycznej jakościowej. Ilościowe badania ekspresji genów w diagnostyce molekularnej.
C ₂	Zaznajomienie studentów z technikami wykorzystywanymi w molekularnych badaniach cytogenetycznych oraz molekularnych badaniach genetycznych w onkologii.
C ₃	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 ₄	Reguły projektowania reakcji diagnostycznej na podstawie znajomości ogólnie dostępnych zasobów internetowych. Rozróżnienie typu sond molekularnych używanych do genotypowania, porównanie zalety i wady sond degradable, analizy punktu topnienia, hybrydyzacji sond oligonukleotydowych.
C ₅	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 ¹
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

¹ 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.

Treści merytoryczne
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 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 (profil 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. Zastosowanie elektroforezy kapilarnej do poszukiwań zmian insercyjno-delecyjnych. Genotypowanie przy pomocy sond molekularnych. Zasady doboru odczynników do reakcji molekularnych.
Elektroforeza białek w żelu poliakrylamidowym, ze szczególnym uwzględnieniem metody SDS-PAGE jako techniki denaturującej oraz metod niedenaturujących i przebieg techniki Western blot. Omówienie możliwości analitycznych poszczególnych metod, ich ograniczenia oraz zastosowania w diagnostyce molekularnej, w tym w identyfikacji i charakterystyce białek, analizie zmian w ekspresji oraz wykrywaniu markerów chorobowych
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.
Wysoczeprzypustowe 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. Posumowanie wyników uzyskanych w trakcie laboratoriów.
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, prezentacja multimedialna treści teoretycznych.

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, LAB, ...)
EK_01 -13	KOLOKWIMUM PISEMNE, SPRAWOZDANIE, OBSERWACJA W TRAKCIE LABORATORIÓW, KOŃCOWE ZALICZENIE NA OCENĘ	W, ĆW
EK_14-17	OBSERWACJA W TRAKCIE LABORATORIÓW	ĆW

4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

Pozytywna ocena z kolokwium końcowego i kolokwiów cząstkowych na laboratoriach, 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
SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS	5

** 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 2023
2. Techniki laboratoryjne w biologii molekularnej. A. Lewandowska Ronnegren, Wyd. MedPharm Polska 2018

Literatura uzupełniająca:

1. Genomy. Brown T.A, PWN, Warszawa 2019.

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej