

**SYLABUS**

DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2024-2029

Rok akademicki 2026/2027

**1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE**

|                                        |                                                                                       |
|----------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------|
| Nazwa przedmiotu                       | <b>Diagnostyka molekularna</b>                                                        |
| Kod przedmiotu*                        | DiM                                                                                   |
| nazwa jednostki prowadzącej kierunek   | Wydział Medyczny, Uniwersytet Rzeszowski                                              |
| Nazwa jednostki realizującej przedmiot | Zakład Biologii Medycznej                                                             |
| 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                                                                                |
| Koordinator                            | dr n. med. Aleksander Myszk                                                           |
| Imię i nazwisko osób prowadzących      | dr n. med. Aleksander Myszk – wykłady<br>mgr Agnieszka Mołoń<br>mgr inż. Hubert Kubis |

\* -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> | 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

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Treści merytoryczne</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| 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. |
| 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.                                                                                                                                                                         |
| Diagnostyka molekularna chorób nowotworowych – identyfikacja mutacji somatycznych i zmian epigenetycznych.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| Zastosowanie diagnostyki molekularnej do indywidualizacji terapii. Farmakogenetyka.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| Diagnostyka molekularna chorób infekcyjnych i inwazyjnych – metody i obszary zastosowań.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| Badanie ekspresji genów. Techniki hybrydyzacyjną Northern blot, ilościową reakcję odwrotnej transkrypcji amplifikacji w czasie rzeczywistym (RT-PCR), techniki hybrydyzacji mikromacierzowej.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| Techniki nowej generacji w analizie genetycznej. Sekwencjonowanie Następnej Generacji. Bazy                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |

|                                                                                                                                                                          |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| danych, ocena patogenności wariantów.                                                                                                                                    |
| Diagnostyka molekularna niepełnosprawności intelektualnej, trombofili, niepowodzeń rozrodu, determinacji płci i zaburzeń rozwoju układu rozrodczego oraz wad wrodzonych. |
| Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna.                                                                                                                               |

## B. Problematyka ćwiczeń laboratoryjnych.

| Treści merytoryczne                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Wybór, pobieranie, transport i przechowywanie materiału biologicznego do badań molekularnych. Organizacja medycznego laboratorium diagnostycznego w zakresie diagnostyki molekularnej. Podstawowe wyposażenie i aparatura stosowane w rutynowej diagnostyce molekularnej. Zasady bezpieczeństwa i higieny pracy w laboratorium molekularnym.                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| Przygotowanie DNA i RNA do badań molekularnych – izolacja manualna i automatyczna. Automatyzacja procesu izolacji kwasów nukleinowych. Ocena jakości i stężenia DNA/RNA z zastosowaniem różnych metod analitycznych. Zasady przechowywania wyizolowanych kwasów nukleinowych.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| Projektowanie i przygotowanie reakcji PCR na podstawie protokołu diagnostycznego oraz informacji dotyczących stosowanych odczynników. Zasady doboru odczynników i warunków reakcji PCR. Elektroforeza produktów reakcji PCR. Analiza i interpretacja wyników elektroforezy.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| 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. Metody jakościowe i ilościowe stosowane w diagnostyce molekularnej. Zastosowanie metod PCR i qPCR. Komercyjne testy diagnostyczne stosowane w wykrywaniu materiału genetycznego patogenów.                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| Genotypowanie osobnicze z wykorzystaniem polimorficznych sekwencji mikrosatelitarnych.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| Analiza profili genetycznych w celu identyfikacji osobniczej i ustalania pokrewieństwa.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| Zastosowanie markerów genetycznych w analizie pokrewieństwa. Podstawy interpretacji profili genetycznych oraz oceny statystycznej wyników badań.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 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 nienaturujących. Przebieg techniki Western blot. Omówienie możliwości analitycznych poszczególnych metod, ich ograniczeń oraz zastosowania w diagnostyce laboratoryjnej, w tym w identyfikacji i charakterystyce białek, analizie zmian ich ekspresji oraz wykrywaniu markerów chorobowych.                                                                                                                                                                                             |
| Zastosowanie techniki mikromacierzy DNA do wykrywania zmian liczby kopii i rearanżacji chromosomowych – porównawcza hybrydyzacja genomowa oparta na mikromacierzach (aCGH). Zastosowanie mikromacierzy w diagnostyce molekularnej chorób dziedzicznych i nowotworowych. Zastosowanie fluorescencyjnej hybrydyzacji in situ (FISH) w diagnostyce molekularnej chorób dziedzicznych i nowotworowych.                                                                                                                                                                                                                          |
| Wysoko przepustowe techniki analizy sekwencji DNA i RNA – sekwencjonowanie następnej generacji (NGS), podstawy, rodzaje i zastosowania w diagnostyce molekularnej chorób dziedzicznych i nowotworowych. Zastosowanie zasobów bioinformatycznych i baz danych w diagnostyce molekularnej. Wyszukiwanie i analiza sekwencji genów. Nomenklatura związana z zapisem genu oraz zasady opisu konsekwencji wariantów genetycznych. Wykorzystanie zasobów internetowych do oceny znaczenia klinicznego wariantów i rozróżniania wariantów istotnych klinicznie od polimorfizmów. Posumowanie wyników uzyskanych w trakcie ćwiczeń. |
| Przypadki kliniczne. Omówienie przykładowych raportów z analizy kwasów nukleinowych: warianty germlinalne 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<br>(np.: kolokwium, egzamin ustny, egzamin pisemny, projekt, sprawozdanie, obserwacja w trakcie zajęć) | Forma zajęć dydaktycznych<br>(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 kolokwiumów 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 2023
2. A. Lewandowska Ronnegren. Techniki laboratoryjne w biologii molekularnej. Wyd. MedPharm Polska 2018

**Literatura uzupełniająca:**

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

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej