



Diagnostyka molekularna Karta opisu przedmiotu

Informacje podstawowe

| | | |
|--|---|---|
| <p>Jednostka organizacyjna Wydział Farmaceutyczny</p> <p>Kierunek studiów Analityka Medyczna</p> <p>Poziom kształcenia jednolite magisterskie</p> <p>Forma studiów stacjonarne</p> <p>Profil studiów praktyczny</p> <p>Dyscypliny Nauki medyczne</p> <p>Klasyfikacja ISCED 0914 Technologie związane z diagnostyką i leczeniem</p> <p>Kod USOS FA.AM.JS.5o0225</p> | <p>Cykl dydaktyczny 2021/22</p> <p>Rok realizacji 2025/26</p> <p>Języki wykładowe polski</p> <p>Blok zajęciowy obowiązkowy do zaliczenia w toku studiów</p> <p>Obligatoryjność obowiązkowy</p> <p>Forma weryfikacji uzyskanych efektów uczenia się zaliczenie na ocenę</p> <p>Grupa zajęć standardu E. NAUKOWE ASPEKTY MEDYCYNY LABORATORYJNEJ</p> | |
| <p>Koordinator przedmiotu</p> | <p>Marek Sanak</p> | |
| <p>Prowadzący zajęcia</p> | <p>Pełna lista prowadzących dostępna na stronie usosweb.uj.edu.pl w zakładce Katalog → Przedmioty.</p> | |
| <p>Okres Semestr 9</p> | <p>Forma weryfikacji uzyskanych efektów uczenia się zaliczenie na ocenę</p> <p>Forma prowadzenia i godziny zajęć wykład: 15 seminarium: 30</p> | <p>Liczba punktów ECTS 3.0</p> |

Cele kształcenia dla przedmiotu

| | |
|----|--|
| C1 | Zaznajomienie studentów z technikami wykorzystywanymi w molekularnej diagnostyce genetycznej jakościowej: celowanej diagnostyce genetycznej, badaniach przesiewowych w kierunku mutacji genetycznych, badaniach przesiewowych genomu. Ilościowe badania ekspresji genetycznej. |
| C2 | Zaznajomienie studentów z technikami wykorzystywanymi w molekularnych badaniach cytogenetycznych oraz molekularnych badaniach genetycznych w onkologii. |
| C3 | 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. |
| C4 | 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. |
| C5 | 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 prenatalnego uzyskanego techniką NGS. |

Efekty uczenia się dla przedmiotu

| Kod | Efekty w zakresie | Kierunkowe efekty uczenia się | Metody weryfikacji |
|---|--|-------------------------------|--|
| Wiedzy - Student zna i rozumie: | | | |
| W1 | podstawy biologii molekularnej, mechanizmy dziedziczenia i zaburzeń genetycznych oraz podstawy inżynierii genetycznej | O.W3 | test wielokrotnego wyboru, zaliczenie |
| W2 | zasady wykonywania badań laboratoryjnych przy użyciu metod manualnych i technik zautomatyzowanych oraz autoryzacji wyników | O.W5 | projekt, sprawozdanie z wykonania zadania, test wielokrotnego wyboru, zaliczenie |
| Umiejętności - Student potrafi: | | | |
| U1 | korzystać z genetycznych baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi | E.U13 | projekt, sprawozdanie z wykonania zadania, test wielokrotnego wyboru, zaliczenie |
| U2 | zinterpretować wyniki badań genetycznych molekularnych i cytogenetycznych oraz zapisać je, używając obowiązującej międzynarodowej nomenklatury | E.U16 | sprawozdanie z wykonania zadania, test wielokrotnego wyboru |
| U3 | ustalić algorytm diagnostyczny i zaproponować badania genetyczne dla pacjentów poradni genetycznej | E.U17 | projekt, sprawozdanie z wykonania zadania, test wielokrotnego wyboru |
| Kompetencji społecznych - Student jest gotów do: | | | |
| K1 | formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji | O.K7 | projekt, test wielokrotnego wyboru |
| K2 | korzystania z obiektywnych źródeł informacji | O.K6 | sprawozdanie z wykonania zadania, test wielokrotnego wyboru, zaliczenie |

| Kod | Efekty w zakresie | Kierunkowe efekty uczenia się | Metody weryfikacji |
|-----|--|-------------------------------|--|
| K3 | przestrzegania tajemnicy zawodowej i praw pacjenta | O.K5 | projekt, sprawozdanie z wykonania zadania, test wielokrotnego wyboru |
| K4 | wdrażania zasad koleżeństwa zawodowego i współpracy w zespole specjalistów, w tym z przedstawicielami innych zawodów medycznych, także w środowisku wielokulturowym i wielonarodowościowym | O.K3 | test wielokrotnego wyboru |

Bilans punktów ECTS

| Rodzaje zajęć studenta | Średnia liczba godzin* przeznaczonych na zrealizowane rodzaje zajęć |
|--|---|
| wykład | 15 |
| seminarium | 30 |
| przygotowanie prezentacji multimedialnej | 10 |
| przygotowanie do egzaminu | 10 |
| przeprowadzenie badań literaturowych | 4 |
| uczestnictwo w egzaminie | 2 |
| analiza materiału badawczego | 6 |
| Łączny nakład pracy studenta | Liczba godzin 77 |
| Liczba godzin kontaktowych | Liczba godzin 45 |
| Nakład pracy związany z zajęciami o charakterze praktycznym | Liczba godzin 6 |

* godzina (lekcyjna) oznacza 45 minut

Treści programowe

| Lp. | Treści programowe | Efekty uczenia się dla przedmiotu | Formy prowadzenia zajęć |
|-----|---|-----------------------------------|-------------------------|
| 1. | Badanie ekspresji genów. Techniki hybrydyzacyjną Northern blot, ilościową reakcję odwrotnej transkrypcji amplifikacji w czasie rzeczywistym (RT-PCR), techniki hybrydyzacji mikromacierzowej. Zna zastosowania jakościowe i ilościowe tych technik, z uwzględnieniem diagnostyki mikrobiologicznej. | W1, U1, U2, K1, K2 | wykład |

| Lp. | Treści programowe | Efekty uczenia się dla przedmiotu | Formy prowadzenia zajęć |
|-----|--|-----------------------------------|-------------------------|
| 2. | 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. | W1, W2, U1, U2, K1, K2 | wykład |
| 3. | Badania przesiewowe mutacji. Podstawowe techniki badania przesiewowego genu na podstawie denaturującej wysokosprawnej chromatografii cieczowej oraz elektroforetycznej analizy konformacji pojedynczej nici. Zasady multipleksowej, zależnej od ligacji amplifikacji sond genetycznych. | W2, U1, U2, K1, K2 | wykład |
| 4. | Badania genomowe. Technika sekwencjonowania Sangera i jej warianty (minisekwencjonowanie, genotypowanie przez wydłużanie startera). Technologie wykorzystywane w sekwencjonowaniu II generacji: przygotowanie biblioteki do sekwencjonowania całego genomu, sekwencjonowania eksomu lub wybranych paneli genowych. Zna różnice między metodami opartymi na pyrosekwencjonowaniu, pomiarze protonów i analizie optycznej. Sekwencjonowanie pojedynczych nici DNA. | W2, U1, U2, K1, K2 | wykład |
| 5. | Podstawy metodologiczne barwień chromosomów metafazowych oraz analizy chromosomów interfazowych techniką fluorescencyjnej hybrydyzacji in situ. Zapis zaburzeń chromosomowych. Pojęcie mutacji germinalnych i somatycznych. Najczęstsze geny i typy ich mutacji powodujące nowotwory rodzinne. Najczęstsze mutacje somatyczne w podstawowych typach nowotworów (rak płuca, piersi, trzustki, jelita grubego, białaczka szpikowa i chłoniaki). | W1, W2, U1, U2, K1, K2 | wykład |
| 6. | Wyszukanie sekwencji badanych genów i zaprojektowanie reakcji amplifikacji. Analizę wyników w oparciu o wyznaczony cykl kwantyfikacji standardu wewnętrznego i badanego transkryptu. Wybór i projektowanie reakcji diagnostycznej na podstawie znajomości ogólnie dostępnych zasobów internetowych. | W2, U1, K2, K3, K4 | seminarium |
| 7. | Narzędzia informatyczne do obróbki plików z sekwencjonowania NGS (.sam, .bam., vcf). Anotacja zapisu genu oraz i wyjaśnienie konsekwencji mutacji. Zasoby internetowe i rozróżnienie istotnych klinicznie mutacje od wariantów polimorficznych. | W2, U1, U3, K2, K3, K4 | seminarium |
| 8. | Graficzne przedstawienie rodowodu i zagadnienie predyspozycji genetycznej. Aktualne badania kliniczne oraz programy lekowe dla spersonalizowanej terapii nowotworowej i cele molekularne tych terapii. Postępowanie diagnostyczne w przypadku rodzinnego występowania nowotworu. | W1, U1, U3, K3, K4 | seminarium |

Informacje rozszerzone

Metody nauczania :

Analiza przypadków, Ćwiczenia komputerowe, Dyskusja, Metoda problemowa, Metoda projektów, Seminarium, Wykład,

Wykład z prezentacją multimedialną, Zajęcia typu Problem Based Learning

| Rodzaj zajęć | Formy zaliczenia | Warunki zaliczenia przedmiotu |
|---------------------|---|--|
| wykład | sprawozdanie z wykonania zadania, test wielokrotnego wyboru | Udział w zajęciach. Zaliczenie testu wielokrotnego wyboru. |
| seminarium | projekt, zaliczenie | Przygotowanie i przedstawienie w czasie seminarium wybranego procesu diagnostyki molekularnej. |

Literatura

Obowiązkowa

1. Solnica B. Diagnostyka Laboratoryjna, PZWL Warszawa 2017
2. Bal J. Genetyka medyczna i Molekularna. PWN Warszawa 2017

Dodatkowa

1. Lewandowska Ronnegren A. Techniki laboratoryjne w Biologii Molekularnej. MedPh, Wrocław 2018

Kierunkowe efekty uczenia się

| Kod | Treść |
|-------|--|
| O.K3 | Absolwent jest gotów do wdrażania zasad koleżeństwa zawodowego i współpracy w zespole specjalistów, w tym z przedstawicielami innych zawodów medycznych, także w środowisku wielokulturowym i wielonarodowościowym |
| O.K5 | Absolwent jest gotów do przestrzegania tajemnicy zawodowej i praw pacjenta |
| O.K6 | Absolwent jest gotów do korzystania z obiektywnych źródeł informacji |
| O.K7 | Absolwent jest gotów do formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji |
| O.W3 | Absolwent zna i rozumie podstawy biologii molekularnej, mechanizmy dziedziczenia i zaburzeń genetycznych oraz podstawy inżynierii genetycznej |
| O.W5 | Absolwent zna i rozumie zasady wykonywania badań laboratoryjnych przy użyciu metod manualnych i technik zautomatyzowanych oraz autoryzacji wyników |
| E.U13 | Absolwent potrafi korzystać z genetycznych baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi |
| E.U16 | Absolwent potrafi zinterpretować wyniki badań genetycznych molekularnych i cytogenetycznych oraz zapisać je, używając obowiązującej międzynarodowej nomenklatury |
| E.U17 | Absolwent potrafi ustalić algorytm diagnostyczny i zaproponować badania genetyczne dla pacjentów poradni genetycznej |