Załącznik
do Uchwały Senatu Uniwersytetu Medycznego
we Wrocławiu nr 2186
z dnia 1 lipca 2020 r.

Sylabus na rok akademicki: 2020/2021 Cykl kształcenia: 2017-2022			
Opis przedmiotu kształcenia			
Nazwa modułu/przedmiotu	Genetyka medyczna- Techniki genetyczne	Grupa szczegółowych efektów kształcenia	
		Kod grupy E	Nazwa grupy NAUKOWE I PRAKTYCZNE ASPEKTY MEDYCYNY LABORATORYJNEJ
Wydział	Farmaceutyczny		
Kierunek studiów	Analityka Medyczna		
Jednostka realizująca przedmiot	Katedra i Zakład Biologii Molekularnej i Komórkowej		
Specjalność			
Poziom studiów	jednolite magisterskie X* I stopnia ☐ II stopnia ☐ III stopnia ☐ podyplomowe ☐		
Forma studiów	X stacjonarne X niestacjonarne		
Rok studiów	IV	Semestr studiów: 8	☐ zimowy X letni
Typ przedmiotu	X obowiązkowy ☐ ograniczonego wyboru ☐ wolnego wyboru/ fakultatywny		
Rodzaj przedmiotu	☐ kierunkowy ☐ podstawowy		
Język wykładowy	X polski ☐ angielski ☐ inny		
* zaznaczyć odpowiednio, zamieniając ☐ na X			
Liczba godzin			
Forma kształcenia			

	Wykłady (WY)	Seminaria (SE)	Ćwiczenia audytoryjne (CA)	Ćwiczenia kierunkowe - niekliniczne (CN)	Ćwiczenia kliniczne (CK)	Ćwiczenia laboratoryjne (CL)	Ćwiczenia w warunkach symulowanych (CS)	Zajęcia praktyczne przy pacjencie (PP)	Ćwiczenia specjalistyczne - magisterskie (CM)	Lektoraty (LE)	Zajęcia wychowania fizycznego- obowiązkowe (WF)	Praktyki zawodowe (PZ)	Samokształcenie (Czas pracy własnej studenta)	E-learning (EL)
Semestr zimowy:														
Kształcenie bezpośrednie (kontaktowe)														
Kształcenie zdalne synchroniczne														
Kształcenie zdalne asynchroniczne														
Semestr letni:														
Kształcenie bezpośrednie (kontaktowe)						30								
Kształcenie zdalne synchroniczne	15	20												
Kształcenie zdalne asynchroniczne													60	
Razem w roku:														
Kształcenie bezpośrednie (kontaktowe)						30								
Kształcenie zdalne synchroniczne	15	20												
Kształcenie zdalne asynchroniczne													60	

Cele kształcenia: (max. 6 pozycji)

C1. Rozwijanie wiedzy w zakresie nowoczesnych technik sekwencjonowania i nabycie praktycznych umiejętności odczytu i analizy sekwencji DNA.

C2. Wykształcenie umiejętności stosowania molekularnych metod detekcji bakterii i wirusów oraz badania lekooporności.

C3. Rozwijanie wiedzy w zakresie epigenetyki i metod stosowanych do jej badania.

C4. Zapoznanie z podstawową wiedzą o farmakogenetyce i nutrigenetyce, nabycie praktycznych umiejętności identyfikacji polimorfizmów w obrębie genów

C5. Wykształcenie umiejętności analizy ilościowej ekspresji genów i mikroRNA metodą PCR z pomiarem w czasie rzeczywistym.

C6. Rozwijanie zdolności prawidłowej interpretacji otrzymywanych wyników badań

Macierz efektów uczenia się dla modułu/przedmiotu w odniesieniu do metod weryfikacji zamierzonych efektów uczenia się oraz formy realizacji zajęć:

Numer efektu uczenia się przedmiotowego	Numer efektu uczenia się	Student, który zaliczy moduł/przedmiot wie/umie/potrafi	Metody weryfikacji osiągnięcia zamierzonych efektów	Forma zajęć dydaktycznych

	kierunkowego		uczenia się (formujące i podsumowujące)	*** wpisz symbol*
W 01 **W 02** **W 03** **W 04** **W 05**	**E.W8.** **E.W10.** **E.W11.** **E. W12.** **E.W13.**	-zna zasady i zastosowanie technik biologii molekularnej oraz technik cytogenetyki klasycznej i cytogenetyki molekularnej; -zna podstawy genetyki klasycznej, populacyjnej i molekularnej -zna i rozumie mechanizmy zaburzeń genetycznych u człowieka - zna i rozumie wskazanie oraz metody laboratoryjne używane do genetycznej diagnostyki niepełnosprawności intelektualnej, dysmorfii , zaburzeń rozwoju, zaburzeń cielesno-płciowych, niepowodzeń rozrodu, predyspozycji do nowotworów oraz genetycznej diagnostyki prenatalnej; -zna i rozumie podstawy genetyczne różnych chorób oraz genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności	egzamin pisemny; opracowanie literatury naukowej dotyczącej zastosowania omawianych technik genetycznych; indywidualne sprawozdania z ćwiczeń laboratoryjnych bieżące sprawdziany wiedzy w postaci ustnej lub pisemnej.	WY, SE, CL
U 01 **U 02** **U 03**	**E.U12.** **E.U13.** **E. U16.**	-potrafi posługiwać się technikami biologii molekularnej oraz technikami cytogenetyki klasycznej i molekularnej w badaniach laboratoryjnych, a także zinterpretować uzyskane wyniki; - potrafi korzystać z genetycznych baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi; - potrafi zinterpretować wyniki badań genetycznych molekularnych i cytogenetycznych oraz zapisać je, używając obowiązującej międzynarodowej nomenklatury;	egzamin pisemny; opracowanie literatury naukowej dotyczącej zastosowania omawianych technik genetycznych; indywidualne sprawozdania z ćwiczeń laboratoryjnych bieżące sprawdziany wiedzy w postaci ustnej lub	WY, SE, CL

U 04 **U 05** **U 06**	**E.U19.** **E.U20.** **E.U27.**	-ocenić wartość diagnostyczną badań i ich przydatność w procesie diagnostycznym; - 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; -potrafi przeprowadzić krytyczną analizę informacji zawartych w publikacjach naukowych dotyczących zagadnień medycyny laboratoryjnej;	pisemnej.	
K01 **K02** **K03**	**E.K1.** **E.K2.** **E.K4.**	- potrafi wykazywać się kreatywnością w działaniu związanym z realizacją zadań diagnosty laboratoryjnego; - rozumie ważność działań zespołowych i potrafi brać odpowiedzialność za wyniki wspólnych działań; - potrafi formułować opinie dotyczące różnych aspektów działalności zawodowej.	opracowanie literatury naukowej dotyczącej zastosowania omawianych technik genetycznych; indywidualne sprawozdania z ćwiczeń laboratoryjnych; ocena pracy studenta	CL, SE

** WY - wykład; SE - seminarium; CA - ćwiczenia audytoryjne; CN - ćwiczenia kierunkowe (niekliniczne); CK - ćwiczenia kliniczne; CL -ćwiczenia laboratoryjne; CM – ćwiczenia specjalistyczne (mgr); CS - ćwiczenia w warunkach symulowanych; LE - lektoraty; zajęcia praktyczne przy pacjencie - PP; WF - zajęcia wychowania fizycznego (obowiązkowe); PZ- praktyki zawodowe; SK – samokształcenie, EL- E-learning.

Proszę ocenić w skali 1-5 jak powyższe efekty lokują państwa zajęcia w działach: przekaz wiedzy, umiejętności czy kształtowanie postaw:
Wiedza: 5
Umiejętności: 5
Kompetencje społeczne: 2

Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS):

Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie itp.)	Obciążenie studenta (h)
1. Godziny kontaktowe:	30
2. Godziny w kształceniu zdalnym (e-learning)	35
3. Czas pracy własnej studenta (samokształcenie):	60
Sumaryczne obciążenie pracy studenta	125

Punkty ECTS za moduł/przedmiot	5
Uwagi	

Treść zajęć: (proszę wpisać hasłowo tematykę poszczególnych zajęć z podziałem na formę zajęć dydaktycznych, pamiętając, aby przekładała się ona na zamierzone efekty uczenia się)

Wykłady

1. Techniki analizy stopnia pokrewieństwa;
2. Detekcja śladów biologicznych i techniki analizy DNA stosowane w medycynie sądowej;
3. Techniki sekwencjonowania nowej generacji;
4. Kontaminacje w diagnostyce molekularnej- problem fałszywie dodatnich wyników;
5. Diagnostyka chorób infekcyjnych i inwazyjnych cz. 1;
6. Diagnostyka chorób infekcyjnych i inwazyjnych cz. 2;
7. Epigenetyka;
8. Metody analityczne stosowane w badaniach epigenetycznych;
9. Wpływ mutacji na metabolizm leków i pokarmu;
10. Diagnostyka genetycznie uwarunkowanej zmienności osobniczej w populacji;
11. Izotermalna amplifikacja DNA;
12. Automatyzacja i robotyka w diagnostyce molekularnej;
13. Molekularne podstawy procesów odpornościowych – przykłady wykorzystania technik molekularnych;
14. Techniki genetyczne jako narzędzia w badaniach ewolucyjnych, archeologicznych i antropologicznych.
15. Kontrola jakości pracy w laboratorium diagnostyki molekularnej

Seminaria

1. Przykłady zastosowań technik genetycznych w analizach DNA w medycynie sądowej;
2. Sposoby przygotowania bibliotek DNA do sekwencjonowania nowszej generacji, przykłady zastosowań NGS w diagnostyce chorób wieloczynnikowych;
3. Porównanie metod immunologicznych i opartych na PCR w diagnostyce zakażeń wirusowych i bakteryjnych;
4. Zastosowanie diagnostyki epigenetycznej w chorobach nowotworowych i neurologicznych;
5. Diagnostyka genetyczna chorób mitochondrialnych;
6. Przykłady zastosować technik genetycznych do badań populacyjnych, sposoby interpretacji wyników;
7. Diagnostyka molekularna efektów nowoczesnych terapii, w tym terapii genowych i komórkowych;
8. Przykłady zastosowań technik genetycznych do detekcji organizmów modyfikowanych genetycznie;
9. Metody oczyszczania i analizy zdegradowanego DNA;
10. Zastosowanie cytometrii przepływowej w badaniach DNA

Ćwiczenia

1. Odczyt sekwencji DNA. Analiza wyników i formułowanie wniosków na podstawie danych z badań stosowanych w medycynie sądowej.
2. Diagnostyka molekularna lekooporności – izolacja plazmidowego DNA i PCR na gen ampC.
3. Diagnostyka molekularna lekooporności – interpretacja wyników PCR z ćwiczenia 2. Zastosowanie techniki LAMP jako przykład szybkiej diagnostyki molekularnej patogenów.
4. Badanie metylacji DNA z użyciem enzymów restrykcyjnych. Algorytmy obliczeniowe w badaniu

populacyjnym ekspresji mikroRNA.
5. Identyfikacja SNP metodą PCR-RFLP dla *TP53* 818G>A cz. 1: amplifikacja fragmentu *TP53.* Użycie baz danych do wyszukiwania SNP w genach i informacji dotyczących ich skutków na prawidłowe działanie organizmu ludzkiego.
6. Identyfikacja SNP metodą PCR-RFLP dla *TP53* 818G>A cz. 2: elektroforeza i interpretacja wyników. Projektowanie starterów i wybór enzymów restrykcyjnych do identyfikacji SNP metodą PCR-RFLP (ćwiczenia komputerowe).
7. Identyfikacja organizmów modyfikowanych genetycznie cz.1- izolacja DNA z żywności i PCR.
8. Identyfikacja organizmów modyfikowanych genetycznie cz.2- elektroforeza fragmentów PCR i interpretacja wyników.
9. Techniki analizy uszkodzeń DNA: test kometowy cz. 1.
10. Techniki analizy uszkodzeń DNA: test kometowy cz. 2.

Inne
1.
2.
3.
itd….

Literatura podstawowa: (wymienić wg istotności, nie więcej niż 3 pozycje)
1. Bal J. *Genetyka medyczna i molekularna*, PWN, Warszawa 2017.
2. Lewandowska-Ronnegren A. *Techniki laboratoryjne w biologii molekularnej*, PWN, Wrocław 2018

Literatura uzupełniająca i inne pomoce: (nie więcej niż 3 pozycje)
1. Słomski R., *Analiza DNA. Praktyka.* WUP w Poznaniu, Poznań 2014.
2. DrewaG G., Ferenc T. *Genetyka medyczna*, Edra Urban&Partner, Wrocław 2011.
3. Artykuły naukowe do opracowania dla studentów na zajęcia seminaryjne

Wymagania dotyczące pomocy dydaktycznych: (np. laboratorium, rzutnik multimedialny, inne…)
- sala wykładowa wyposażona w rzutnik multimedialny, dostęp do Internetu
- sala laboratoryjna wyposażona w termocykler, termoblok, wirówkę, cytometr przepływowy, aparat do elektroforezy z zasilaczem, mikroskop, pipety automatyczne

Warunki wstępne: (minimalne warunki, jakie powinien student spełnić przed przystąpieniem do modułu/przedmiotu)
Ukończony przedmiot „Biologia molekularna”

Warunki uzyskania zaliczenia przedmiotu: (określić formę, kryteria i warunki zaliczenia zajęć wchodzących w zakres modułu/przedmiotu, zasady dopuszczenia do egzaminu końcowego teoretycznego i/lub praktycznego, jego formę oraz wymagania jakie student powinien spełnić by go zdać, a także kryteria na poszczególne oceny) UWAGA! Warunkiem zaliczenia przedmiotu nie może być obecność na zajęciach

Zaliczenie ćwiczeń laboratoryjnych:
- dostarczenie raportów z przeprowadzonych ćwiczeń
- poprawne wypełnienie arkuszy pracy
- aktywny udział w zajęciach laboratoryjnych.

Zaliczenie zajęć seminaryjnych:
- opracowanie i prezentacja minimum dwóch artykułów naukowych na zajęciach
- aktywny udział w dyskusji

Zaliczenie wykładu:

-zaliczenie ćwiczeń laboratoryjnych i seminaryjnych -uzyskanie min. 61% prawidłowych odpowiedzi na pisemnym egzaminie końcowym.	
Ocena:	**Kryteria zaliczenia przedmiotu na ocenę:**
Bardzo dobra (5,0)	
Ponad dobra (4,5)	
Dobra (4,0)	
Dość dobra (3,5)	
Dostateczna (3,0)	
	Kryteria zaliczenia przedmiotu na zaliczenie (bez oceny)
zaliczenie	

Ocena:	**Kryteria oceny z egzaminu:**
Bardzo dobra (5,0)	Wynik egzaminu 96-100%
Ponad dobra (4,5)	Wynik egzaminu 91-95%
Dobra (4,0)	Wynik egzaminu 81-90%
Dość dobra (3,5)	Wynik egzaminu 71-80%
Dostateczna (3,0)	Wynik egzaminu 61-70%

Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot:	
Adres jednostki:	Katedra i Zakład Biologii Molekularnej i Komórkowej ul. Borowska 211 A 50-556 Wrocław
Numer telefonu:	71 7840688
E-mail:	WF-26@umed.wroc.pl

Osoba odpowiedzialna za przedmiot (koordynator):	prof. dr hab. Jolanta Saczko
Numer telefonu:	71 784 06 89
E-mail:	jolanta.saczko@umed.wroc.pl

Wykaz osób prowadzących poszczególne zajęcia:

Imię i nazwisko:	Stopień / tytuł naukowy lub	Dyscyplina	Wykonywany	Forma prowadzenia

	zawodowy:	naukowa:	zawód:	zajęć:
Jolanta Saczko	prof. dr hab.	Nauki farmaceutyczne	**Nauczyciel akademicki**	wykłady, ćwiczenia laboratoryjne, seminaria
Julita Kulbacka	dr hab.	Nauki farmaceutyczne	**Nauczyciel akademicki**	wykłady, ćwiczenia laboratoryjne, seminaria
Anna Choromańska	dr hab.	Nauki medyczne	**Nauczyciel akademicki**	wykłady, ćwiczenia laboratoryjne, seminaria
Dagmara Baczyńska	dr	Nauki farmaceutyczne, nauki medyczne	**Nauczyciel akademicki**	wykłady, ćwiczenia laboratoryjne, seminaria
Agnieszka Chwiłkowska	dr	Nauki farmaceutyczne	**Nauczyciel akademicki**	wykłady, ćwiczenia laboratoryjne, seminaria
Nina Rembiałkowska	dr	Nauki medyczne	**Nauczyciel akademicki**	wykłady, ćwiczenia laboratoryjne, seminaria

Data opracowania sylabusa **Imię i nazwisko autora (autorów) sylabusa:**

9.06.2020 r Dagmara Baczyńska

Podpis Kierownika jednostki prowadzącej zajęcia

……

Podpis Dziekana wydziału zlecającego przedmiot:

…….