



Sylabus na rok akademicki: 2021/2022													
Cykl kształcenia: 2018/2019 –2022/2023													
Opis przedmiotu kształcenia													
Nazwa przedmiotu	Genetyka medyczna <sup>II</sup> Medical genetics <sup>II</sup>								Grupa szczegółowych efektów uczenia się				
									Grupa zajęć (kod grupy)  E	Nazwa grupy  Naukowe aspekty medycyny laboratoryjnej			
Wydział	Wydział Farmaceutyczny												
Kierunek studiów	Analityka medyczna												
Poziom studiów	<input checked="" type="checkbox"/> jednolite magisterskie <input type="checkbox"/> I stopnia <input type="checkbox"/> II stopnia <input type="checkbox"/> III stopnia <input type="checkbox"/> podyplomowe												
Forma studiów	<input checked="" type="checkbox"/> stacjonarne <input checked="" type="checkbox"/> niestacjonarne												
Rok studiów	IV								Semestr studiów:	<input type="checkbox"/> zimowy <input checked="" type="checkbox"/> letni			
Typ przedmiotu	<input checked="" type="checkbox"/> obowiązkowy <input type="checkbox"/> ograniczonego wyboru <input type="checkbox"/> wolnego wyboru/ fakultatywny												
Język wykładowy	<input checked="" type="checkbox"/> polski <input type="checkbox"/> angielski												
Liczba godzin													
Forma kształcenia													
	Wykłady (WY)	Seminaria (SE)	Ćwiczenia audytorne (CA)	Ćwiczenia kierunkowe - niekliniczne (CN)	Ćwiczenia kliniczne (CK)	Ćwiczenia laboratoryjne (CL)	Ćwiczenia w warunkach symulowanych (CS)	Zajęcia praktyczne przy pacjencie (PP)	Lektoraty (LE)	Zajęcia wychowania fizycznego (WF)	Praktyki zawodowe (PZ)	Samokształcenie kierowane (SK)	E-learning (EL)
Semestr zimowy:													
..... (Nazwa jednostki realizującej przedmiot)													
Kształcenie bezpośrednie <sup>1</sup>													
Kształcenie zdalne <sup>2</sup>													

<sup>1</sup> Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

<sup>2</sup> Kształcenie z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość

Semestr letni:													
Katedra i Zakład Biologii Molekularnej i Komórkowej ..... (Nazwa jednostki realizującej przedmiot)													
Kształcenie bezpośrednie		20				30							
Kształcenie zdalne	15												
Razem w roku:													
Katedra i Zakład Biologii Molekularnej i Komórkowej ..... (Nazwa jednostki realizującej przedmiot)													
Kształcenie bezpośrednie		20				30							
Kształcenie zdalne	15												
Cele kształcenia: (max. 6 pozycji)													
C1. Wyposażenie studenta w wiedzę w zakresie nowoczesnych technik sekwencjonowania oraz umiejętności w odczycie i analizie sekwencji DNA w celu określenia stopnia pokrewieństwa, identyfikacji osobniczej.													
C2. Zapoznanie studenta z molekularnymi technikami detekcji bakterii, wirusów oraz badania lekooporności i wykształcenie umiejętności wykonania i wyboru tych technik do konkretnych zastosowań.													
C3. Wyposażenie studenta w wiedzę na temat epigenetycznej regulacji ekspresji genów oraz nabycie umiejętności badania metylacji DNA.													
C4. Wyposażenie studenta w wiedzę na temat genetycznych podstaw wybranych chorób oraz umiejętności stosowania metod molekularnych do detekcji mutacji genowych i chromosomowych.													
C5. Wykształcenie umiejętności projektowania prostych metod diagnostyki SNP z wykorzystaniem baz danych i programów komputerowych.													
C6. Rozwijanie umiejętności prawidłowej interpretacji wyników badań molekularnych.													
Efekty uczenia się dla przedmiotu w odniesieniu do metod weryfikacji zamierzonych efektów uczenia się oraz formy realizacji zajęć:													
Numer szczegółowego efektu uczenia się	Student, który zaliczy przedmiot wie/umie/potrafi					Metody weryfikacji osiągnięcia zamierzonych efektów uczenia się	Forma zajęć dydaktycznych * wpisz symbol						
E. W8.	Zna i rozumie zasady i zastosowanie technik biologii molekularnej oraz technik cytogenetyki klasycznej i cytogenetyki molekularnej					Test MCQ	WY						
E. W10.	Zna i rozumie podstawy genetyki klasycznej, populacyjnej i molekularnej					Test MCQ	WY						
E. W11.	Zna i rozumie mechanizmy zaburzeń genetycznych u człowieka					Test MCQ	WY						
E. W12.	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					Test MCQ	WY						
E. W13.	Zna i rozumie podstawy genetyczne różnych chorób oraz genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności					Test MCQ	WY						
E. U12.	Potrafi posługiwać się technikami biologii molekularnej oraz technikami cytogenetyki klasycznej i molekularnej w badaniach laboratoryjnych, a także zinterpretować uzyskane wyniki					Realizacja zleconych	CL						

		zadań	
E. U13.	Potrafi korzystać z genetycznych baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi	Realizacja zleconych zadań	CL
E. U16.	Potrafi zinterpretować wyniki badań genetycznych molekularnych i cytogenetycznych oraz zapisać je, używając obowiązującej międzynarodowej nomenklatury	Realizacja zleconych zadań	CL
E. U19.	Potrafi ocenić wartość diagnostyczną badań i ich przydatność w procesie diagnostycznym;	Realizacja zleconych zadań	CL, SE
E. U20.	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	Realizacja zleconych zadań	CL, SE
E. U27.	Potrafi przeprowadzić krytyczną analizę informacji zawartych w publikacjach naukowych dotyczących zagadnień medycyny laboratoryjnej;	Realizacja zleconych zadań	SE

\* WY - wykład; SE - seminarium; CA - ćwiczenia audytorjne; CN - ćwiczenia kierunkowe-niekliniczne; CK - ćwiczenia kliniczne; CL - ćwiczenia laboratoryjne; CS - ćwiczenia w warunkach symulowanych; PP - zajęcia praktyczne przy pacjencie; LE - lektoraty, WF - zajęcia wychowania fizycznego; PZ - praktyki zawodowe; SK - samokształcenie kierowane, EL - E-learning.

#### **Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS):**

<b>Forma nakładu pracy studenta</b> (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie itp.)	<b>Obciążenie studenta</b>
1. Godziny w kontakcie bezpośrednim:	50
2. Godziny w kształceniu zdalnym:	15
3. Godziny indywidualnej pracy własnej studenta:	-
4. Godziny samokształcenia kierowanego:	60
Sumaryczny nakład pracy studenta:	125
<b>Punkty ECTS za przedmiot:</b>	<b>5</b>

**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. Prawidłowe planowanie badań molekularnych- problem fałszywie dodatnich i fałszywie ujemnych wyników;
5. Diagnostyka chorób infekcyjnych i inwazyjnych cz. 1;
6. Diagnostyka chorób infekcyjnych i inwazyjnych cz. 2;
7. Użycie izotermalnych amplifikacji DNA w diagnostyce laboratoryjnej;
8. Epigenetyka;
9. Metody analityczne stosowane w badaniach epigenetycznych;
10. Wpływ mutacji na metabolizm leków i pokarmu;
11. Diagnostyka genetycznie uwarunkowanej zmienności osobniczej w populacji;
12. Molekularne podstawy procesów odpornościowych;
13. Techniki molekularne stosowane w badaniu zaburzeń procesów odpornościowych;
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. Przykłady zastosowań izotermalnej amplifikacji DNA w diagnostyce patogenów;
5. Zastosowanie diagnostyki epigenetycznej w chorobach nowotworowych i neurologicznych;
6. Przykłady zastosowań technik genetycznych do badań populacyjnych, sposoby interpretacji wyników;
7. Diagnostyka genetyczna chorób mitochondrialnych;
8. Diagnostyka molekularna efektów nowoczesnych terapii, w tym terapii genowych i komórkowych;
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; 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. Diagnostyka mutacji. Projektowanie starterów do metod PCR-RFLP, PCR-ARMS (bazy danych, programy komputerowe);
6. Izolacja RNA z komórek nowotworowych; pomiary stężenia i czystości RNA; reakcja odwrotnej transkrypcji;
7. Identyfikacja translokacji Bcr-Abl metodą multipleks PCR; identyfikacja SNP metodą PCR-RFLP dla TP53 818G>A; użycie baz danych do wyszukiwania SNP w genach i informacji dotyczących ich skutków na prawidłowe działanie organizmu ludzkiego;
8. Elektroforeza produktów multipleks PCR; PCR-RFLP z ćwiczenia 7; interpretacja wyników.
9. Techniki analizy uszkodzeń DNA z użyciem testu kometowego: przygotowanie komórek do preparatów, elektroforeza w warunkach alkalicznych
10. Techniki analizy uszkodzeń DNA z użyciem testu kometowego: barwienie DNA; opracowanie i interpretacja wyników.

### 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
3. Drewa G., Ferenc T. *Genetyka medyczna*, Edra Urban&Partner, Wrocław 2011.

### Literatura uzupełniająca i inne pomoce: (nie więcej niż 3 pozycje)

1. Słomski R., *Analiza DNA. Praktyka*. WUP w Poznaniu, Poznań 2014.
2. Alison L.A., *Podstawy biologii molekularnej*, WUM, Warszawa 2019
3. Artykuły naukowe do opracowania dla studentów na zajęcia seminaryjne (dostarczane przez prowadzących)

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

**Warunki uzyskania zaliczenia przedmiotu:** umieszczone w regulaminie przedmiotu

**Ocena:**

**Kryteria zaliczenia przedmiotu na ocenę<sup>3</sup>**

<sup>3</sup> Weryfikacja musi obejmować wszystkie efekty uczenia się, realizowane podczas wszystkich form kształcenia w ramach danego przedmiotu.

Bardzo dobra (5,0)	
Ponad dobra (4,5)	
Dobra (4,0)	
Dość dobra (3,5)	
Dostateczna (3,0)	
	<b>Kryteria zaliczenia przedmiotu na zaliczenie (bez oceny)<sup>3</sup></b>
zaliczenie	

<b>Ocena:</b>	<b>Kryteria oceny z egzaminu<sup>3</sup> Test MCQ -50 pytań</b>
Bardzo dobra (5,0)	48-50 poprawnych odpowiedzi
Ponad dobra (4,5)	45-47 poprawnych odpowiedzi
Dobra (4,0)	40-44 poprawnych odpowiedzi
Dość dobra (3,5)	35-39 poprawnych odpowiedzi
Dostateczna (3,0)	30-34 poprawnych odpowiedzi

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

<b>Osoba odpowiedzialna za przedmiot:</b>	Prof. dr hab. Jolanta Saczko			
<b>Numer telefonu:</b>	71 784 06 89			
<b>E-mail:</b>	jolanta.saczko@umed.wroc.pl			
<b>Wykaz osób prowadzących poszczególne zajęcia:</b>				
Imię i nazwisko:	Stopień / tytuł naukowy lub zawodowy:	Dyscyplina naukowa:	Wykonywany zawód:	Forma prowadzenia zajęć:
Jolanta Saczko	Prof. dr hab.	Nauki farmaceutyczne	Biolog	wykłady, seminaria, ćwiczenia laboratoryjne
Julita Kulbacka	Dr hab. inż., prof.	Nauki farmaceutyczne	Biomedyk	wykłady, seminaria, ćwiczenia laboratoryjne
Anna Choromańska	Dr hab., prof.	Nauki medyczne	Biotechnolog	wykłady, seminaria, ćwiczenia laboratoryjne

Dagmara Baczyńska	Dr inż.	Nauki farmaceutyczne, nauki medyczne	Biotechnolog	wykłady, seminaria, ćwiczenia laboratoryjne
Agnieszka Chwiłkowska	Dr	Nauki farmaceutyczne	Biotechnolog	wykłady, seminaria, ćwiczenia laboratoryjne
Nina Rembiałkowska	Dr inż.	Nauki medyczne	Biomedyk	wykłady, seminaria, ćwiczenia laboratoryjne
Zofia Łapińska	Mgr	Nauki farmaceutyczne	Biotechnolog	ćwiczenia laboratoryjne
Urszula Szwedowicz	Mgr	Nauki farmaceutyczne	Analitik medyczny	ćwiczenia laboratoryjne

**Data opracowania sylabusa**

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

9.06.2021

Dagmara Baczyńska

**Podpis Kierownika/ów jednostki/ek**

**Prowadzącej/ych zajęcia**

.....

**Podpis Dziekana wydziału zlecającego przedmiot:**

.....

<sup>3</sup> Weryfikacja musi obejmować wszystkie efekty uczenia się, realizowane podczas wszystkich form kształcenia w ramach danego przedmiotu.