

**Diagnostyka molekularna**

|  |  |
| --- | --- |
| 1. **Metryczka** | |
| **Rok akademicki** | **2024/2025** |
| **Wydział** | *Wydział Farmaceutyczny* |
| **Kierunek studiów** | *Analityka medyczna* |
| **Dyscyplina wiodąca** | *nauki farmaceutyczne* |
| **Profil studiów** | *praktyczny* |
| **Poziom kształcenia** | *studia jednolite magisterskie* |
| **Forma studiów** | *stacjonarne* |
| **Typ modułu/przedmiotu** | *obowiązkowy* |
| **Forma weryfikacji efektów uczenia się** | *zaliczenie* |
| **Jednostka prowadząca /jednostki prowadzące** | *Katedra i Zakład Biochemii i Farmakogenomiki*  *Wydział Farmaceutyczny*  *Warszawski Uniwersytet Medyczny, ul. Banacha 1, 02-097 Warszawa*  *tel./fax: 22 5720735* |
| **Kierownik jednostki/kierownicy jednostek** | ***dr hab. Monika Czerwińska*** |
| **Koordynator przedmiotu** | *Dr hab. n. farm. Małgorzata Wrzosek*  *malgorzata.wrzosek@wum.edu.pl* |
| **Osoba odpowiedzialna za sylabus** | *Dr hab. n. farm. Małgorzata Wrzosek*  *malgorzata.wrzosek@wum.edu.pl* |
| **Prowadzący zajęcia** | ***Dr hab. n. farm. Małgorzata Wrzosek***  ***Lek, mgr Dominika Kot***  ***Prof. dr hab. Grażyna Nowicka***  ***Dr n. farm. Sławomir Białek*** |

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 1. **Informacje podstawowe** | | | | |
| **Rok i semestr studiów** | **Rok 3, semestr letni** | | **Liczba punktów ECTS** | **2** |
| **Forma prowadzenia zajęć** | | **Liczba godzin** | **Kalkulacja punktów ECTS** | |
| **Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim** | |
| wykład (W) | | 15 | 0.2 | |
| seminarium (S) | | 10 | 0.2 | |
| ćwiczenia (C) | | 20 | 0.6 | |
| **Samodzielna praca studenta** | | | | |
| Przygotowanie do zajęć i zaliczeń | | 30 | 1.0 | |

|  |  |
| --- | --- |
| 1. **Cele kształcenia** | |
| C1 | wykształcenie umiejętności posługiwania się markerami genetycznymi i korzystania z nowych danych naukowych określających ich użyteczność w praktyce klinicznej |
| C2 | kształtowanie zdolności do rozwiązywania problemów w oparciu o nowoczesne narzędzia badawcze z zakresu genomiki i diagnostyki molekularnej |
| C3 | kształtowanie umiejętności interpretacji nowych danych z zakresu badań genetycznych i genomicznych |
| C4 | wykształcenie umiejętności samodzielnego wykonywania diagnostycznych badań molekularnych |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Standard kształcenia – Szczegółowe efekty uczenia się | | |
| **Symbol i numer efektu uczenia się**  **zgodnie ze standardami uczenia się** | | **Efekty w zakresie** *(zgodnie z załącznikiem do Rozporządzenia Ministra NiSW z 26 lipca 2019)* |
| **Wiedzy – Absolwent\* zna i rozumie:** | | |
| E.W11. | mechanizmy zaburzeń genetycznych u człowieka; | |
| E.W13. | podstawy genetyczne różnych chorób oraz genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności; | |
| F.W8. | wytyczne dotyczące transportu, przechowywania i przygotowywania do analizy materiału biologicznego. | |
| **Umiejętności – Absolwent\* potrafi:** | | |
| E.U13. | korzystać z genetycznych baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi; | |
| E.U16. | zinterpretować wyniki badań genetycznych molekularnych i cytogenetycznych oraz zapisać je, używając obowiązującej międzynarodowej nomenklatury; | |
| E.U17. | ustalić algorytm diagnostyczny i zaproponować badania genetyczne dla pacjentów poradni genetycznej; | |
| E.U19. | oceniać wartość diagnostyczną badań i ich przydatność w procesie diagnostycznym; | |
| E.U20. | 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.U21. | zinterpretować wyniki badań laboratoryjnych celem wykluczenia bądź rozpoznania schorzenia, diagnostyki różnicowej chorób, monitorowania przebiegu schorzenia i oceny efektów leczenia w różnych stanach klinicznych; | |
| F.U2. | poinstruować pacjenta przed pobraniem materiału biologicznego do badań laboratoryjnych. | |

*\*W załącznikach do Rozporządzenia Ministra NiSW z 26 lipca 2019 wspomina się o „absolwencie”, a nie studencie*

|  |  |
| --- | --- |
| 1. **Pozostałe efekty uczenia się** | |
| **Numer efektu uczenia się** | *(pole nieobowiązkowe)*  **Efekty w zakresie** |
| **Wiedzy – Absolwent zna i rozumie:** | |
| W1 |  |
| W2 |  |
| **Umiejętności – Absolwent potrafi:** | |
| U1 |  |
| U2 |  |
| **Kompetencji społecznych – Absolwent jest gotów do:** | |
| K.2 | pracy w zespole, przyjmując w nim różne role, ustalając priorytety, dbając o bezpieczeństwo własne, współpracowników i otoczenia; |
| K.3 | wdrażania zasad koleżeństwa zawodowego i współpracy w zespole specjalistów, w tym z przedstawicielami innych zawodów medycznych, także w środowisku wielokulturowym i wielonarodowościowym; |
| K.4 | identyfikacji i rozstrzygania dylematów związanych z wykonywaniem zawodu diagnosty laboratoryjnego w oparciu o zasady etyczne oraz formułowania opinii dotyczących różnych aspektów działalności zawodowej; |
| K.5 | przestrzegania tajemnicy zawodowej i praw pacjenta. |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 1. **Zajęcia** | | |
| **Forma zajęć** | **Treści programowe** | **Efekty uczenia się** |
| Wykłady | Genomika a medycyna laboratoryjna: stan obecny, perspektywy, ograniczenia. Genetyczne bazy danych. | E.W11, E.W13, F.W8 |
|  | Narzędzia skriningowe i diagnostyczne, stosowane technologie, metody badawcze, metody statystyczne. Interpretacja wyników badań genetycznych. | E.U13, E.U16, E.U17, E.U19, E.U20, E.U21 |
|  | Markery genetyczne stosowane w praktyce klinicznej. Wybrane markery genetyczne chorób niezakaźnych, markery farmakogenomiczne i markery nutrigenomiczne. | E.U13, E.U16, E.U17, E.U19, E.U20, E.U21, E.W11 |
| Seminaria | Wybrane aspekty diagnostyki molekularnej w chorobach nowotworowych. Leczenie ukierunkowane molekularnie. | E.U13, E.U16, E.U17, E.U19, E.U20, E.U21, E.W11 |
| Markery transkryptomiczne i epigenetyczne. Badania genetyczne a diagnostyka i terapia chorób układu krążenia. | E.U13, E.U16, E.U17, E.U19, E.U20, E.U21 |
| Diagnostyka molekularna alergii | E.U13, E.U16, E.U17, E.U19, E.U20, E.U21 |
| Ćwiczenia | Pobranie materiału biologicznego do badań genetycznych.  Metody izolacji kwasów nukleinowych z materiału biologicznego.  Ocena umiejętności studenta i samodzielnego wykonania oznaczeń. | E.U16, E.U17, E.U19, E.U20, E.U21, F.U2, F.W8, K.2-K.5 |
| DNA i RNA jako marker diagnostyczny. Metody molekularne stosowane w diagnostyce. Ocena umiejętności studenta i samodzielnego wykonania badań. | E.U16, E.U17, E.U19, E.U20, E.U21, F.U2, K.2-K.5 |
| Identyfikacja mutacji i polimorfizmów o znaczeniu diagnostycznym. PCR  i elektroforetyczny rozdział produktów PCR. Ocena umiejętności studenta  i samodzielnego wykonania badań. | E.U16, E.U17, E.U19, E.U20, E.U21, E.W13, K.2-K.5 |
| Badania genetyczne w diagnostyce chorób. Wykrywanie i pomiar zmienności genetycznych przy zastosowaniu techniki real-time PCR. | E.U16, E.U17, E.U19, E.U20, K.2-K.5 |
| Ocena umiejętności studenta w zakresie prezentacji i interpretacji danych z badań molekularnych. | E.U13, E.U17, E.U19, E.U21, K.2-K.5 |

|  |
| --- |
| 1. **Literatura** |
| **Obowiązkowa** |
| Genetic tests and genomic biomarkers: regulation, qualification and validation, Clin Cases Miner Bone Metab. 2008 May-Aug; 5(2): 149–154 (publikacja w pub med).  Genetyka medyczna i molekularna, Jerzy Bal, Wydawnictwo Naukowe PWN, rok wydania 2017. |
| **Uzupełniająca** |
| Materiały dla studentów przekazywane na zajęciach |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 1. **Sposoby weryfikacji efektów uczenia się** | | |
| **Symbol przedmiotowego efektu uczenia się** | **Sposoby weryfikacji efektu uczenia się** | **Kryterium zaliczenia** |
| E.U13, E.U16, E.U17, E.U19, E.U20, E.U21 | Kartkówka zawierająca pytania otwarte | uzyskanie co najmniej 60% maksymalnej liczby możliwych do uzyskania punktów |
| E.U16, E.U17, E.U19, E.U20, E.U21, F.U2, K.2-K.5 | Bieżąca ocena pracy na zajęciach, ocena prawidłowości wykonania zadań praktycznych i prawidłowości przygotowania raportu | Ocena prawidłowości  wykonania zadania |
| E.U13, E.U16, E.U17, E.U19, E.U20, E.U21 | Zaliczenie semestralne (w formie testu i pytań otwartych) | uzyskanie co najmniej 60% maksymalnej liczby możliwych do uzyskania punktów |

|  |
| --- |
| 1. **Informacje dodatkowe** |
| Wykłady odbywają się w formie online na platformie MS Teams.  Seminaria i ćwiczenia odbywają się w salach Wydziału Farmaceutycznego w formie kontaktowej. W trakcie zajęć student zobowiązany jest przystąpić do kartkówki. Zaliczenie kartkówki wymaga uzyskania co najmniej 60% maksymalnej liczby możliwych do uzyskania punktów i jest warunkiem dopuszczenia do zaliczenia przedmiotu. Ponadto warunkiem dopuszczenia do zaliczenia jest obecność na seminariach i ćwiczeniach. W przypadku nieobecności na zajęciach student jest zobowiązany do przesłania informacji drogą mailową, przy czym nieobecność musi zostać usprawiedliwiona. Student ustala formę zaliczenia nieobecności z prowadzącym zajęcia. W przypadku braku uzyskania tego zaliczenia student przystępuje do kolokwium wyjściowego, którego zdanie jest warunkiem dopuszczenia do zaliczenia końcowego przedmiotu.    Ocena końcowa wyliczana jest zgodnie z poniższymi parametrami:  ocena kryterium  2,0 (ndst) <60,00% maksymalnej liczby możliwych do uzyskania punktów  3,0 (dost) 60,00-68,00% maksymalnej liczby możliwych do uzyskania punktów  3,5 (ddb) 68,10-76,00% maksymalnej liczby możliwych do uzyskania punktów  4,0 (db) 76,10-84,00% maksymalnej liczby możliwych do uzyskania punktów  4,5 (pdb) 84,10-92,00% maksymalnej liczby możliwych do uzyskania punktów  5,0 (bdb) 92,10-100,00% maksymalnej liczby możliwych do uzyskania punktów    Studentowi, który nie zaliczył przedmiotu w pierwszym terminie przysługuje termin drugi tzw. poprawkowy. Wynik zaliczenia jest w tym przypadku wartością średnią punktów uzyskanych z terminu pierwszego i terminu poprawkowego. Zgodnie z § 27 ust. 3 oraz § 28 ust. 1 Regulaminu Studiów, w przypadku uzyskania oceny niedostatecznej z zaliczenia w pierwszym terminie oraz w terminie poprawkowym student ma prawo wystąpić do Dziekana o zgodę na przystąpienie do zaliczenia komisyjnego. |

Prawa majątkowe, w tym autorskie, do sylabusa przysługują WUM. Sylabus może być wykorzystywany dla celów związanych z kształceniem na studiach odbywanych w WUM. Korzystanie z sylabusa w innych celach wymaga zgody WUM.

**UWAGA**

Końcowe 10 minut ostatnich zajęć w bloku/semestrze/roku należy przeznaczyć na wypełnienie przez studentów   
Ankiety Oceny Zajęć i Nauczycieli Akademickich