

 **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 kryterium2,0 (ndst) <60,00% maksymalnej liczby możliwych do uzyskania punktów3,0 (dost) 60,00-68,00% maksymalnej liczby możliwych do uzyskania punktów3,5 (ddb) 68,10-76,00% maksymalnej liczby możliwych do uzyskania punktów4,0 (db) 76,10-84,00% maksymalnej liczby możliwych do uzyskania punktów4,5 (pdb) 84,10-92,00% maksymalnej liczby możliwych do uzyskania punktów5,0 (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