

SYLABUS PRZEDMIOTU

1.	Nazwa przedmiotu w języku polskim oraz języku angielskim Molekularne podstawy chorób genetycznych Molecular basis of genetic diseases
2.	Dyscyplina naukowa Nauki medyczne
3.	Język wykładowy Język polski
4.	Jednostka prowadząca przedmiot Wydział Biotechnologii
5.	Rodzaj przedmiotu obowiązkowy
6.	Kierunek studiów Biotechnologia (specjalność Biologia medyczna)
7.	Poziom studiów II stopień
8.	Rok studiów I rok
9.	Semestr semestr letni
10.	Forma zajęć i liczba godzin wykład, 15 godzin ćwiczenia laboratoryjne, 30 godzin
11.	Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych dla przedmiotu - wiedza z zakresu podstaw genetyki, dziedziczenia, cytogenetyki i biologii molekularnej; - wiedza z zakresu podstawowych zasad bezpieczeństwa i higieny pracy w laboratorium; - wiedza i umiejętności z zakresu sterylnej pracy w laboratorium hodowli komórkowych; - wiedza i umiejętności z zakresu podstawowych technik laboratoryjnych oraz umiejętność obsługi podstawowych urządzeń laboratoryjnych;

	• umiejętność samodzielnego planowania eksperymentów oraz wiedza z zakresu obliczeń biochemicznych; • umiejętności z zakresu technik PCR; • umiejętności z zakresu podstaw bioinformatycznej analizy danych biologicznych.
12.	Cele kształcenia dla przedmiotu: wykład: • poznanie podstaw genetycznych chorób człowieka: ch. uwarunkowane aberracjami chromosomów, ch. uwarunkowane monogenowo klasycznie oraz nieklasycznie; ch. uwarunkowane wieloczynnikowo. • nabycie umiejętności planowania algorytmów diagnostycznych w diagnostyce przed- i pourodzeniowej w tym wyboru optymalnych metod diagnostycznych zależnie od wskazania do badania. • poznanie genetycznych podstaw dziedzicznych predyspozycji do nowotworów oraz nowotworów sporadycznych. Znaczenie badań genetycznych w praktyce klinicznej – podstawy medycyny personalizowanej, opartej na znajomości zmian genetycznych w tkance nowotworowej. • poznanie problemów etyczno-moralnych związanych z diagnostyką genetyczną. ćwiczenia lab.: • zapoznanie z metodami mol. diagnostyki chorób genetycznych; • utrwalenie umiejętności sterylnej pracy z materiałem biologicznym; • nabycie umiejętności w zakresie podstaw analizy danych bioinformatycznych w celach diagnostyki ch. genetycznych –analiza wyników sekwencjonowania.
13.	Treści programowe: Wykład: • Cytogenetyka klasyczna. • Diagnostyka postnatalna i prenatalna. • Wskazania do badań genetycznych, zasady wyboru optymalnej metody diagnostycznej. • Aberracje liczbowe chromosomów autosomalnych i chromosomów płciowych. Przykłady chorób, cel i zasady poradnictwa genetycznego. • Strukturalne aberracje chromosomowe (aberracje zrównoważone i niezrównoważone). Imprinting genomowy. Przykłady chorób, algorytmy diagnostyczne. • Choroby monogenowe. Dziedziczenie autosomalne dominujące, recesywne i sprzężone z chromosomem X. Przykłady chorób, algorytmy diagnostyczne. • Cytogenetyka molekularna (FISH, aCGH, MLPA, QF-PCR). • Badania molekularne w diagnostyce genetycznej człowieka. • Genetyczne podstawy chorób nowotworowych. Znaczenie badań genetycznych w personalizowanym postępowaniu klinicznym na przykładach zespołów dziedzicznego, zwiększonego ryzyka zachorowania na chorobę nowotworową oraz profilowania nowotworów sporadycznych.

	• Epigenetyka. • Etyczne problemy diagnostyki genetycznej (poradnictwo rodzinne, przypadkowe znaleziska w badaniach całogenomowych, diagnostyka przedurodzeniowa i przedimplantacyjna). • Aspekty prawne i etyczne diagnostyki genetycznej. Ćwiczenia laboratoryjne: W trakcie ćwiczeń każdy ze studentów zobligowany jest do samodzielnego planowania eksperymentów, wykonywania stosownych obliczeń oraz analizy i interpretacji danych. • Zastosowanie techniki PCR oraz sekwencjonowania w celu identyfikacji mutacji w genie <i>LMNA</i> kodującym laminę A/C powodujących dystrofię mięśniową Emery'ego-Dreifussa oraz Progerię Huthinsona-Gilforda. • Analiza efektu fenotypowego mutacji powodujących laminopatie. • Bioinformatyczna analiza danych: opracowanie danych otrzymanych po sekwencjonowaniu z wykorzystaniem popularnych narzędzi bioinformatycznych oraz baz danych.	
14.	Zakładane efekty uczenia się Student: • zna mechanizmy powstawania chorób genetycznych człowieka, uwarunkowanych chromosomowo, monogenowo i wieloczynnikowo; • zna podstawy genetyczne transformacji nowotworowej. Zna genetyczne podstawy zespołów dziedziczenia uwarunkowanego zwiększonego ryzyka zachorowania na chorobę nowotworową; • zna cel i zasady wyboru metod diagnostycznych genetycznych zależnie od wskazania do badania; • rozumie zasady zastosowania metod diagnostycznych w zakresie genetyki, zna i rozumie zasady projektowania testów diagnostycznych: wie co to są genetyczne testy diagnostyczne; zna zasady wykonywania takich testów; potrafi zaproponować optymalną genetyczną ścieżkę diagnostyczną dla danego schorzenia; potrafi interpretować wyniki badań genetycznych i proponować badania u członków rodziny; • zna aspekty etyczne i prawne diagnostyki genetycznej prenatalnej i postnatalnej; • ma pogłębioną i aktualną wiedzę z zakresu biologii molekularnej i molekularnej; diagnostyki chorób genetycznych;	Symbole odpowiednich kierunkowych efektów uczenia się: K_W03, K_W04 K_U01 K_U01, K_U03, K_U05 K_K04 K_W05, K_U02

	• potrafi samodzielnie zaplanować oraz przeprowadzić testy diagnostyczne oparte na technice łańcuchowej reakcji polimerazy; • potrafi samodzielnie analizować dane uzyskane metodą sekwencjonowania; • potrafi posługiwać się bazami danych (Uniprot, NCBI, InterPro); • potrafi posługiwać się programami do analizy sekwencji (ApE, Chromas/FinchTV).	K_W07, K_U04 K_U06 K_W06, K_U03
15.	Literatura obowiązkowa: • materiały udostępnione przez prowadzących, w tym instrukcja do ćwiczeń laboratoryjnych Literatura zalecana: • Bal J. (red). Genetyka Medyczna i molekularna, PWN, wyd. 2, Warszawa 2023. • Jorde LB., Carrey JC., Bamshad MJ., Medical Genetics, Elsevier; • Connor MA., Ferguson-Smith JM., Essential Medical Genetics, Blackwell Science Inc.; • Elles R. (red.), Molecular Diagnosis of Genetic Diseases; Humana Press; • Hodgson SV., Foulkes WD., Eng C., Maher ER., A Practical Guide to Human Cancer Genetics; Springer; • Firth HV., Hurst JA., Oxford Desk Reference Clinical Genetics and genomics, OUP Oxford.	
16.	Metody weryfikacji zakładanych efektów uczenia się: wykład: • egzamin pisemny (warunkiem przystąpienia do egzaminu jest uzyskanie oceny pozytywnej z ćwiczeń). ćwiczenia laboratoryjne: • ocena pracy i sposobu wykonywania doświadczeń podczas zajęć (zaliczenie praktyczne w trakcie pracowni komputerowej; przygotowanie do każdego zajęć; obecność obowiązkowa); • kolokwium zaliczeniowe w formie pisemnej.	
17.	Warunki i forma zaliczenia poszczególnych komponentów przedmiotu: • pozytywne oceny z zaliczenia ćwiczeń i egzaminu	
	Nakład pracy studenta wyrażony w godzinach zajęć oraz punktach ECTS	liczba godzin przeznaczona na zrealizowanie danego rodzaju zajęć
	zajęcia (wg planu studiów) z prowadzącym: • wykład	20 godzin 30 godzin

	• ćwiczenia laboratoryjne	
	praca własna studenta: • przygotowanie do ćwiczeń • przygotowanie do zaliczenia ćwiczeń • czytanie wskazanej literatury • przygotowanie do egzaminu	45 godzin
	Łączna liczba godzin zajęć	95 godzin
	Liczba punktów ECTS : • wykład • ćwiczenia laboratoryjne	2 ECTS 2 ECTS