**Sylabus przedmiotu/modułu kształcenia**

|  |
| --- |
| **Wyższa Szkoła Zawodowa Ochrony Zdrowia** |
| Nazwa kierunku | Ratownictwo medyczne |
| Poziom studiów | studia pierwszego stopnia |
| Forma studiów  | studia stacjonarne/niestacjonarne |
| Nazwa przedmiotu | Współczesne metody diagnostyki |
| Język wykładowy | polski  |
| Rodzaj modułu | Moduł V Przedmiotów do wyboru II |
| Rok studiów | trzeci |
| Semestr studiów |  szósty |
| Punkty ECTS | 2 |
| Liczba godzin | 50 (10 w., 20 ćw., 20 p.w.) |
| Przedmioty wprowadzające | Biologia z mikrobiologią, Biochemia, Fizjologia, Patofizjologia |
| Założenia i cele kształcenia:**Wykłady:** Przedmiot ma na celu poszerzenie i aktualizację wiedzy zebranej w toku studiów, ze szczególnym naciskiem na praktyczne aspekty diagnostyki molekularnej i powiązanie jej z pozostałymi metodami diagnostycznymi. Jego celem jest przedstawienie studentom aktualnych informacji na temat metod diagnostyki molekularnej stosowanych w różnych dziedzinach medycyny. Zostaną omówione zarówno metody już rutynowo stosowane w ośrodkach referencyjnych, jak i te, które mają szansę wejść w najbliższym czasie do powszechnego stosowania. Przedstawione zostaną aktualne możliwości wykorzystania metod molekularnych w terapii chorób. Szczegółowo zostaną omówione metody wykorzystywane w molekularnej diagnostyce mikrobiologicznej i wirusologicznej. Przedstawione zostaną zarówno metody diagnostyczne, jak i terapeutyczne w onkologii. **ćwiczenia:** Utrwalenie zdobytej wiedzy na wykładach**.** zapoznanie studenta z nowoczesnymi technikami biologii molekularnej wykorzystywanymi w diagnostyce chorób o podłożu genetycznym, do wykrywania patogenów człowieka; wprowadzenie podstawowych pojęć z dziedziny genetyki. W ramach zajęć omawiane będą przykładowe sytuacje kliniczne, podczas których studenci planować będą dalsze postępowanie z pacjentem. |
| **Sposoby weryfikacji efektów kształcenia osiąganych przez studenta:****Efekty:** W\_01 – W\_07 oraz U\_ 01 – U\_03 będą weryfikowane na końcowym zaliczeniu pisemnym, śródsemestralnych pisemnych testach kontrolnych, **Efekty:** K\_01, K\_02 sprawdzane będą podczas ćwiczeń, rozwiązywania problemów w trakcie pracy indywidualnej i grupowej. |
| **Forma i warunki zaliczenia: zaliczenie na ocenę****wykłady:** zaliczenie pisemne**ćwiczenia:** ćwiczenia praktyczne realizowane w formie prezentacji multimedialnej, przygotowania opracowania na zadany temat, sterowanej dyskusji, połączonej z wyszukiwaniem danych w Internetowych bazach medycznych oraz omawianiem przykładowych przypadków klinicznych, aktywność studentów oceniana na bieżąco**Elementy składowe oceny: ocena końcowa jest średnią ocen z ćwiczeń i wykładów**  |
| **Treści programowe** **:** **Wykłady:**1. Biologia molekularna w diagnostyce i terapii chorób
2. Techniki biologii molekularnej wykorzystywane w diagnostyce chorób metabolicznych i zaburzeń wydzielania wewnętrznego.
3. Przegląd wybranych technik biologii molekularnej wykorzystywanych w diagnostyce chorób o podłożu genetycznym
* 4. Typy dziedziczenia chorób genetycznych i określenie poziomu ryzyka zachorowania.
* 5. Choroby jednogenowe i wieloczynnikowe.
* 6. Choroby epigenetyczne i mitochondrialne.
* 7. Choroby nowotworowe.
* 8. Interpretacja i ocena wartości testów genetycznych.
* 9. Najnowsze osiągnięcia genetyki znajdujące zastosowanie w diagnostyce medycznej i terapii.
* 10. Etyczne aspekty diagnostyki molekularnej w chorobach genetycznych.

**ćwiczenia :*** 1. Zastosowanie metod biologii molekularnej do wykrywania patogenów człowieka.
	2. Zastosowanie metod biologii molekularnej do wykrywania chorób uwarunkowanych genetycznie.
	3. Metody analizy zmian genomu
	4. Genetyka nowotworów
	5. Terapia genowa i komórkowa.
	6. Podział genetycznie uwarunkowanych chorób człowieka ze względu na przyczynę: monogenowe, wielogenowe, wieloczynnikowe, epigenetyczne, choroby wywołane zwiększoną liczbą powtórzeń trójnukleotydowych, mitochondrialne.
	7. Patologia molekularna, różnice pomiędzy schorzeniami dominującymi a recesywnymi na poziomie molekularnym; mutacje typu utraty/nabycia funkcji a dziedziczenie recesywne/dominujące; przykłady chorób: enzymopatie, hipercholesterolemia rodzinna, *osteogenesis imperfecta*, dystrofia mięśniowa Duchenne’a i Becker’a, mukowiscydoza, choroby wywołane mutacjami dynamicznymi.
	8. Sposób postępowania w diagnostyce: od fenotypu do identyfikacji podłoża molekularnego choroby: analiza sposobu dziedziczenia się genu,
	9. Testy genetyczne – czułość a ocena ryzyka. Przykłady wyników diagnostyki molekularnej.
	10. Aberracje chromosomowe – zrównoważone i niezrównoważone; mejotyczna segregacja nieprawidłowych chromosomów (po translokacji i inwersji). Patofizjologia aberracji chromosomowych (liczbowych i strukturalnych).
	11. Diagnostyka cytogenetyczna: wybór tkanki do badania cytogenetycznego; zasady i aplikacje technik prążkowych (G, Q, R, C, Ag-NOR, DA/DAPI, RBA, metody prążkowe dużej rozdzielczości); zasady technik cytogenetyki molekularnej: 1) FISH, M-FISH, SKY; 2) porównawcza hybrydyzacja genomowa CGH, HR-CGH; 3) MLPA; malowanie chromosomów, FISH metafazowa, FISH interfazowa.
	12. Sposoby zapisu wyników badania chromosomów, interpretacja wyniku. Przykłady wyników badań cytogenetycznych.
	13. Przykłady diagnostyki chorób związanych ze zmianą liczby i struktury chromosomów - zespół Downa, zespoły niestabilności chromosomów, zespoły mikrodelecyjne oraz chorób spowodowanych piętnowaniem genomu (imprinting): Zespół Angelmana, Pradera-Willie’go.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  |  |  |

 |
| **Literatura podstawowa:**1. Korf B.R. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych*.* PWN Warszawa, 20032. Węgielski P. Genetyka Molekularna, Wydawnictwo Naukowe PWN, 20081. Bal J. Biologia molekularna w medycynie, Wydawnictwo Naukowe PWN 200Jan Tatoń J., Czech
2. A. Bernas M, Otyłość; Zespół Metaboliczny, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2007
3. Brown T. A, Genomy, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2009

**Literatura uzupełniająca:** 1. Aldona Dębińska-Kieć,, Jerzy W. Naskalski, Diagnostyka laboratoryjna z elementamii biochemii klinicznej, Elsevier Urban&Partner
2. Bal J. (red.)Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej*.* PWN Warszawa, 2007
 |
| Symbol efektu | **Efekty kształcenia** | Symbol efektu kierunkowego |
| **WIEDZA** |
| W\_01 | Student posiada wiedzę na temat genetycznych czynników rozwoju wybranych chorób oraz zaburzeń wydzielania wewnętrznego | K\_W01 |
| W\_02 | Wie jakie znaczenie niesie diagnostyka predyspozycji chorób genetycznych i zaburzeń wydzielania wewnętrznego | K\_W03 |
| W\_03 | Potrafi zdefiniować podstawowe pojęcia z dziedziny biologii molekularnej i genetyki | K\_W22 |
| W\_04 | Umie wymienić, opisać i podać przykłady wykorzystania technik biologii molekularnej przydatnych w diagnostyce chorób genetycznych, zakaźnych i pasożytniczych oraz zaburzeń wydzielania wewnętrznego | K\_W03 |
| W\_05 | Wie jak postępować aby uzyskać odpowiedni materiał biologiczny do badań genetycznych | K\_W02K\_W03 |
| W\_06 | * Opisuje różne typy dziedziczenia chorób genetycznych i rozumie poziom ryzyka w tych chorobach
 | K\_W01 |
| W\_07 | * Opisuje możliwości wykorzystywania osiągnięć genetyki w diagnostyce medycznej
 | K\_W01 K\_W04K\_W17 |
| **UMIEJĘTNOŚCI** |
| U\_01 | * Interpretuje podstawowe testy molekularne w diagnostyce chorób genetycznych
 | K\_U01 |
| U\_02 | * Krytycznie ocenia wartości testów diagnostycznych
 | K\_U01 K\_U02 |
| U\_03 | * Ocenia znaczenie diagnostyki molekularnej w rozpoznawaniu chorób genetycznych
 | K\_U01 K\_U32 |
| **KOMPETENCJE SPOŁECZNE** |
| K\_01 | Postępuje etycznie w molekularnej diagnostyce medycznej | K\_K09 |
| K\_02 | Jest świadomy, że w intensywnie rozwijających się dziedzinach nauki, jakimi jest m. in. postęp w metodach diagnostyki chorób należy na bieżąco aktualizować wiedzę, przez co rozumie potrzebę ciągłego dokształcania się | K\_K02 |
|  |  **Bilans nakładu pracy studenta w godzinach** |  | nakładu  |
| **Aktywność** | **Obciążenie studenta (godz.)** |
| Udział w wykładach | 10 |   |
| Udział w ćwiczeniach | 20 |
| Samodzielne przygotowanie się do ćwiczeń | 10 |
| Samodzielne przygotowanie się do kolokwiów | 5 |
| Wykonanie zadań domowych (prezentacji, opracowania) | 3 |
| Udział w konsultacjach z przedmiotu | 2 |
| Przygotowanie się do egzaminu i obecność na egzaminie | - |
| **Sumaryczne obciążenie pracą studenta** | **50** |
| **Punkty ECTS za przedmiot** |  |
| Nakład pracy studenta związany z zajęciami wymagającymi bezpośredniego udziału nauczyciela | **30** |
| Nakład pracy studenta związany z pracą własną | 20 |
| Jednostka realizująca: **Wyższa Szkoła Zawodowa Ochrony Zdrowia** | Osoby prowadzące: dr hab. n. med. Prof. WSZOZ Sławomir Dariusz Szajda |
| Data opracowania programu: 15.03.2016 r. | Program opracował: dr hab. n. med. Prof. WSZOZ Sławomir Dariusz Szajda |