|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **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 | | |
| Grupa zajęć | | E. do dyspozycji uczelni | | |
| Rok studiów | | drugi | | |
| Semestr studiów | | trzeci | | |
| Punkty ECTS | | 0.5 | | |
| Liczba godzin | | 25 (10 w., 10 ćw., 5 p.w.) | | |
| Przedmioty wprowadzające | | Biologia z mikrobiologią, Biochemia z elementami chemii, Farmakologia z toksykologią, Fizjologia z elementami fizjologii klinicznej, Biofizyka, Patologia | | |
| 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\_02 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:** Kukliński B. Mitochondria. Diagnostyka uszkodzeń mitochondrialnych i skuteczne metody terapii. Mito PharmaLewandowska-Ronnegren A. Techniki laboratoryjne w biologii molekularnej. MedPharm Polska  1. [Dembińska-Kieć](https://www.medicon.pl/ksiazki/aldona-dembinska-kiec) A.,  [Solnica](https://www.medicon.pl/ksiazki/bogdan-solnica) B.,  [Naskalski](https://www.medicon.pl/ksiazki/jerzy-naskalski) J. Diagnostyka laboratoryjna z elementami biochemii klinicznej wyd 4. Edra Urban & Partner, 2017  Solnica B. Diagnostyka laboratoryjna**.**PZWL Wydawnictwo Lekarskie 20195. Korf B.R. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych*.* PWN Warszawa, 2003 6. Węgleński P. Genetyka Molekularna, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2012, wyd, 6.   1. Brown T. A, Genomy, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2009 2. Krawczyk, Beata, [Kur, Józef](https://fbc.pionier.net.pl/search/query?q=dc_creator%3A%22Kur%2C+J%C3%B3zef%22)**,** Diagnostyka molekularna w mikrobiologii**.** [Wydawnictwo Politechniki Gdańskiej](https://fbc.pionier.net.pl/search/query?q=dc_publisher%3A%22Wydawnictwo+Politechniki+Gda%C5%84skiej%22), Gdańsk, 2008  Hrynkiewicz A., (red) Fizyczne metody diagnostyki medycznej i terapii,  [Wydawnictwo Naukowe PW](https://ksiegarnia.pwn.pl/wydawca/Wydawnictwo-Naukowe-PWN,w,69500989)N, Warszawa, 1, 2021Bal J., Genetyka medyczna i molekularna, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2017Jorde Lynn B. , Carey John C. , Bamshad Michael J. **Genetyka medyczna.** Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner, 2013 **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  Zna i rozumie wybrane wady wrodzone i choroby uwarunkowane genetycznie | | | C.W7 |
| W\_02 | Wie jakie znaczenie niesie diagnostyka predyspozycji chorób genetycznych i zaburzeń wydzielania wewnętrznego | | | C.W7 |
| W\_03 | Potrafi zdefiniować podstawowe pojęcia z dziedziny biologii molekularnej i genetyki | | | C.W7 |
| W\_04 | Umie wymienić, opisać i podać przykłady wykorzystania technik biologii molekularnej przydatnych w diagnostyce chorób genetycznych, zakaźnych i pasożytniczych oraz zaburzeń wydzielania wewnętrznego | | | C.W7 |
| W\_05 | Wie jak postępować aby uzyskać odpowiedni materiał biologiczny do badań genetycznych, zna zasady zabezpieczania materiału biologicznego | | | C.W52 |
| W\_06 | * Opisuje różne typy dziedziczenia chorób genetycznych i rozumie poziom ryzyka w tych chorobach | | | C.W7 |
| W\_07 | * Opisuje możliwości wykorzystywania osiągnięć genetyki w diagnostyce medycznej | | | C.W7 |
| **UMIEJĘTNOŚCI** | | | | |
| U\_01 | * Potrafi pobierać krew oraz zabezpieczać materiał do badań laboratoryjnych, mikrobiologicznych i toksykologicznych. * Interpretuje podstawowe testy molekularne w diagnostyce chorób genetycznych | | | C.U50 |
| U\_02 | * Ocenia znaczenie diagnostyki molekularnej w rozpoznawaniu chorób genetycznych | | | C.U50 |
| **KOMPETENCJE SPOŁECZNE** | | | | |
| K\_01 | Postępuje etycznie w molekularnej diagnostyce medycznej | | | K1.3.3 |
| 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 | | | K1.3.5 |
|  | **Bilans nakładu pracy studenta w godzinach** | | | |  | | nakładu |
| **Aktywność** | | | **Obciążenie studenta (godz.)** | |
| Udział w wykładach | | | 10 | |  |
| Udział w ćwiczeniach | | | 10 | |
| Samodzielne przygotowanie się do ćwiczeń | | | 2 | |
| Samodzielne przygotowanie się do kolokwiów | | | 2 | |
| Wykonanie zadań domowych (prezentacji, opracowania) | | | - | |
| Udział w konsultacjach z przedmiotu | | | 1 | |
| Przygotowanie się do egzaminu i obecność na egzaminie | | | - | |
| **Sumaryczne obciążenie pracą studenta** | | | **25** | |
| **Punkty ECTS za przedmiot** | | | **0.5** | |
| Nakład pracy studenta związany z zajęciami wymagającymi bezpośredniego udziału nauczyciela | | | **20** | |
| Nakład pracy studenta związany z pracą własną | | | 5 | |
| Jednostka realizująca: **Wyższa Szkoła Zawodowa Ochrony Zdrowia** | | | Osoby prowadzące: | |
| Data opracowania programu: 1.10.2021 r. | | | Program opracował: dr hab. n. med. Prof. WSZOZ Sławomir Dariusz Szajda | |