



## Sylabus przedmiotu Genomika Praktyczna

<b>1. Metryczka</b>	
Nazwa Wydziału:	Wydział Farmaceutyczny WUM
Program kształcenia ( <i>kierunek studiów, poziom i profil kształcenia, forma studiów, np. Zdrowie publiczne I stopnia profil praktyczny, studia stacjonarne</i> ):	Analityka Medyczna, jednolite studia magisterskie, profil praktyczny, studia stacjonarne i niestacjonarne
Rok akademicki:	2019/2020
Nazwa modułu/przedmiotu:	Genomika praktyczna
Kod przedmiotu (z systemu Pensum):	45774
Jednostka/i prowadząca/e kształcenie:	Katedra Biochemii i Chemii Klinicznej, Zakład Biochemii i Farmakogenomiki
Kierownik jednostki/jednostek:	prof. dr hab. Grażyna Nowicka
Rok studiów ( <i>rok, na którym realizowany jest przedmiot</i> ):	Rok IV
Semestr studiów ( <i>semestr, na którym realizowany jest przedmiot</i> ):	Semestr 8
Typ modułu/przedmiotu ( <i>podstawowy, kierunkowy, fakultatywny</i> ):	kierunkowy
Osoby prowadzące ( <i>imiona, nazwiska oraz stopnie naukowe wszystkich wykładowców prowadzących przedmiot</i> ):	prof. dr hab. Grażyna Nowicka dr hab. Małgorzata Wrzosek mgr Kamila Ziemkiewicz (Inst. Matki i Dziecka) dr Marta Włodarczyk
Erasmus TAK/NIE ( <i>czy przedmiot dostępny jest dla studentów w ramach programu Erasmus</i> ):	Nie
Osoba odpowiedzialna za sylabus ( <i>osoba, do której należy zgłaszać uwagi dotyczące sylabusa</i> ):	dr hab. Małgorzata Wrzosek
Liczba punktów ECTS:	3
<b>2. Cele kształcenia</b>	
1. wykształcenie umiejętności posługiwania się markerami genetycznymi i korzystania z nowych danych naukowych określających ich użyteczność w praktyce klinicznej	

2. kształtowanie zdolności do rozwiązywania problemów w oparciu o nowoczesne narzędzia badawcze z zakresu genomiki
3. kształtowanie umiejętności interpretacji nowych danych z zakresu badań genetycznych i genomicznych
4. wykształcenie umiejętności samodzielnego wykonywania badań oceny polimorfizmu genów oraz kariotypu człowieka

### 3. Wymagania wstępne

1. Zna strukturę i funkcje genów człowieka
2. Zna podstawy genetyki oraz genetycznego zróżnicowania populacji
3. Zna podstawowe techniki biologii molekularnej i cytogenetyki

### 4. Przedmiotowe efekty kształcenia

#### Lista efektów kształcenia

Symbol przedmiotowego efektu kształcenia	Treść przedmiotowego efektu kształcenia	Odniesienie do efektu kierunkowego (numer)
<i>Symbol tworzony przez osobę wypełniającą sylabus (kategoria: W-wiedza, U-umiejętności, K-kompetencje oraz numer efektu)</i>	<i>Efekty kształcenia określają co student powinien wiedzieć, rozumieć i być zdolny wykonać po zakończeniu zajęć. Efekty kształcenia wynikają z celów danego przedmiotu. Osiągnięcie każdego z efektów powinno być zweryfikowane, aby student uzyskał zaliczenie.</i>	<i>Numer kierunkowego efektu kształcenia zawarty w Rozporządzeniu Ministra Nauki bądź Uchwały Senatu WUM właściwego kierunku studiów.</i>
<b>W1</b>	Zna markery genetyczne wykorzystywane w praktyce klinicznej w diagnostyce i ocenie efektywności terapii	<b>K_W34 (M2_W03, M2_W07)</b>
<b>W2</b>	Zna podstawowe metody badań genetycznych stosowane w diagnostyce laboratoryjnej	<b>K_W35 (M2_W03, M2_W07)</b>
<b>U1</b>	Potrafi wykonać badanie polimorfizmu genu metodą PCR	<b>K_U24 (M2_U01-2,U04-8)</b>
<b>U2</b>	Potrafi wykonać badanie kariotypu człowieka	<b>K_U24 (M2_U01-2,U04-8)</b>

### 5. Formy prowadzonych zajęć

Forma	Liczba godzin	Liczba grup	Minimalna liczba osób w grupie
Wykład	8	1	
Seminarium - Warsztaty	6	2	
Ćwiczenia	20	4	

### 6. Tematy zajęć i treści kształcenia

Wykład 1 - Diagnostyka molekularna i cytogenetyczna (W1, W2)

Wykład 2 - Genomika a medycyna laboratoryjna: stan obecny, perspektywy, ograniczenia  
Markery genetyczne w przewidywaniu skuteczności i bezpieczeństwa terapii (W1, W2).

Warsztat S - Badania genetyczne w diagnostyce chorób – zastosowania, prezentacje studentów w oparciu o dane z piśmiennictwa światowego (W1, W2). Zajęcia prowadzone w formie konferencji naukowej.

Ćwicz. 1 - Diagnostyka molekularna i cytogenetyczna (U2)

Ćwicz. 2 - Badanie kariotypu (U2)

Ćwicz. 3 - DNA jako marker diagnostyczny. Wykrywanie i pomiar zmienności genetycznej, narzędzia skринingowe i diagnostyczne. Ocena umiejętności studenta (U1)

Ćwicz. 4 - Identyfikacja mutacji i polimorfizmów. Ocena umiejętności studenta (U1)

## 7. Sposoby weryfikacji efektów kształcenia

Symbol przedmiotowego efektu kształcenia	Symbole form prowadzonych zajęć	Sposoby weryfikacji efektu kształcenia	Kryterium zaliczenia
W1, W2	W1,W2, S1.S2	Kolokwium Przygotowanie i przedstawienie prezentacji.	Minimum 60% Minimum 50%
U1, U2,	C1, C2, C3, C4	Wykonanie zadań praktycznych	Zaliczenie – wykonanie wszystkich zadań

## 8. Kryteria oceniania

**Forma zaliczenia przedmiotu:** zaliczenie na ocenę (test jednokrotnego wyboru)

ocena	kryteria
	Warunek dopuszczenia do kolokwium: wykonanie zadań objętych ćwiczeniami oraz przedstawienie prezentacji. Uzyskanie z prezentacji mniej niż 3 punkty obniża punktację uzyskaną z kolokwium o 1 punkt. Kolokwium (zaliczenie min. 60%) obejmujące treści omawiane podczas warsztatów i ćwiczeń, odbędzie się na zakończenie cyklu zajęć.
2,0 (ndst)	<60%
3,0 (dost)	60-68%
3,5 (ddb)	69-77 %
4,0 (db)	78-85 %
4,5 (pdb)	86-94 %
5,0 (bdb)	>95 %

## 9. Literatura

Literatura obowiązkowa:

Genetyka – ilustrowany przewodnik. E.Passarge (tłum. T. Mazurczak), Wydawnictwo Lekarskie PZWL 2004. 18

Analiza DNA. Teoria i praktyka, pod red. R. Słomskiego; Wyd Uniw. Przyrodniczego w Poznaniu, 2011.

Literatura uzupełniająca:

Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej, Srebnik Małgorzata I., Tomaszewska Agnieszka Wydawnictwo: Wydawnictwo Lekarskie PZWL 2013

Practical recommendations for pharmacogenomics based prescription: 2010 ESF-UB Conference on Pharmacogenetics and Pharmacogenomics. Pharmacogenomics 2011, 12(1):113-124 (publikacja w pub med)

Publikacje z piśmiennictwa światowego wskazane przez prowadzącego zajęcia.

**10. Kalkulacja punktów ECTS** (1 ECTS = od 25 do 30 godzin pracy studenta)

Forma aktywności	Liczba godzin	Liczba punktów ECTS
<b>Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim:</b>		
Wykład	<b>8</b>	0,32
Seminarium - warsztaty	<b>6</b>	0,24
Ćwiczenia	<b>20</b>	0,8
<b>Samodzielna praca studenta (przykładowe formy pracy):</b> W tym polu opisujemy nakład samodzielnej pracy przeciętnego studenta konieczny aby zaliczyć przedmiot. W kalkulacji należy uwzględnić m.in. konieczność przygotowania się do zajęć, wykonania pracy domowych, przygotowania się do zaliczeń itp.		
Przygotowanie studenta do zajęć	<b>6</b>	0,24
Przygotowanie studenta do zaliczeń	<b>20</b>	0,8
Przygotowanie prezentacji	<b>15</b>	0,6
Razem	<b>75</b>	<b>3</b>

**11. Informacje dodatkowe**

Osoba odpowiedzialna za dydaktykę: dr hab. n. farm. Małgorzata Wrzosek  
[malgorzata.wrzosek@wum.edu.pl](mailto:malgorzata.wrzosek@wum.edu.pl)

Materiały dla studentów dostępne na stronie www Zakładu. Zajęcia prowadzone będą we współpracy z Zakładem Cytogenetyki Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie

Podpis Kierownika Jednostki

Podpis osoby odpowiedzialnej za sylabus

prof. dr hab. Grażyna Nowicka

dr hab. Małgorzata Wrzosek