



Laboratoryjna genetyka medyczna z diagnostyką molekularną

1. METRYCZKA	
Rok akademicki	2025/2026
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	Zakład Biologii i Genetyki Nowotworów Wydział Lekarski Warszawski Uniwersytet Medyczny, ul. Pawińskiego 3B 02-106 Warszawa, Tel (4822) 599 1670 lub 1792
Kierownik jednostki/kierownicy jednostek	Prof. dr med. Tomasz Stokłosa
Koordynator przedmiotu	Dr n. med. Anna Pastwińska anna.pastwinska@wum.edu.pl
Osoba odpowiedzialna za sylabus	Dr n. med. Anna Pastwińska oraz Prof. dr med. Tomasz Stokłosa anna.pastwinska@wum.edu.pl
Prowadzący zajęcia	Zespół Zakładu Biologii i Genetyki Nowotworów Prof. dr med. Tomasz Stokłosa Dr n. med. Anna Pastwińska Dr n. med. i n. o zdr. Marcin Machnicki Dr n. med. Grzegorz Placha oraz diagności laboratoryjni zatrudnieni w Laboratorium Genetyki UCML UCK WUM: Dr n. med. I n. o zdr. Bartłomiej Sankowski

	<i>Dr n. med. Agnieszka Chudy, specjalistka LGM</i> <i>Mgr Jakub Pełowski</i> <i>Mgr Karolina Skubisz</i> <i>Mgr inż. Agnieszka Stefaniak, specjalistka LGM</i> <i>Mgr Anna Kulikowska, specjalistka LGM</i> <i>Mgr inż. Aleksandra Bluszcz</i>
--	--

2. INFORMACJE PODSTAWOWE

Rok i semestr studiów	Rok 4, semestr letni	Liczba punktów ECTS	2
FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ		Liczba godzin	Kalkulacja punktów ECTS
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim			
wykład (W)		15	0.5
seminarium (S)		10	0.5
ćwiczenia (C)		20	0.8
Samodzielna praca studenta			
Przygotowanie do zajęć i zaliczeń		10	0,2

3. CELE KSZTAŁCENIA

C1	nabycie wiedzy w zakresie znaczenia badań genetycznych w diagnostyce chorób
C2	wykształcenie umiejętności posługiwania się markerami genetycznymi i korzystania z nowych danych naukowych określających ich użyteczność w praktyce klinicznej
C3	kształtowanie zdolności do rozwiązywania problemów w oparciu o nowoczesne narzędzia badawcze z zakresu genomiki i diagnostyki molekularnej
C4	nabycie umiejętności w zakresie interpretacji wyników badań genetycznych.
C5	nabycie kompetencji w zakresie doboru odpowiedniej techniki molekularnej i zakresu badania genetycznego w różnych kontekstach klinicznych.

4. 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:	

Załącznik nr 4A do Procedury opracowywania i okresowego przeglądu programów studiów
(stanowiącej załącznik do Zarządzenia nr .../2024 Rektora WUM z dnia2024 r.)

E.W8	zasady i zastosowanie technik biologii molekularnej oraz technik cytogenetyki klasycznej i cytogenetyki molekularnej;
E.W11.	mechanizmy zaburzeń genetycznych u człowieka;
E.W12	wskazania oraz metody laboratoryjne używane do genetycznej diagnostyki niepełnosprawności intelektualnej, dysmorfii, zaburzeń rozwoju, zaburzeń cielesno-płciowych, niepowodzeń rozrodu, predyspozycji do nowotworów oraz genetycznej diagnostyki prenatalnej
E.W13.	podstawy genetyczne różnych chorób oraz genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności;
E.W25	profile badań laboratoryjnych oraz schematy i algorytmy diagnostyczne w różnych stanach klinicznych, w tym w chorobach układów: krążenia, moczowo-płciowego, oddechowego, pokarmowego i ruchu, a także w chorobach metabolicznych, endokrynologicznych i neurologicznych
F.W8.	wytyczne dotyczące transportu, przechowywania i przygotowywania do analizy materiału biologicznego.

Umiejętności – Absolwent* potrafi:

E.U12	posługiwać się technikami biologii molekularnej oraz technikami cytogenetyki klasycznej i molekularnej w badaniach laboratoryjnych, a także zinterpretować uzyskane wyniki;
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;

*W załącznikach do Rozporządzenia Ministra NiSW z 26 lipca 2019 wspomina się o „absolwencie”, a nie studencie

5. POZOSTAŁE EFEKTY UCZENIA SIĘ

Numer efektu uczenia się	(pole nieobowiązkowe) Efekty w zakresie
--------------------------	--

Wiedzy – Absolwent zna i rozumie:

W1	sposoby postępowania diagnostycznego i terapeutycznego właściwe dla określonych stanów chorobowych
W2	

Umiejętności – Absolwent potrafi:

U1	zaplanować postępowanie diagnostyczne i zinterpretować jego wyniki
----	--

U2	
Kompetencji społecznych – Absolwent jest gotów do:	
K.1	korzystania z obiektywnych źródeł informacji
K.2	przestrzegania tajemnicy zawodowej i praw pacjenta

6. ZAJĘCIA		
Forma zajęć	Treści programowe	Efekty uczenia się
Wykłady 15h	1. <i>Wstęp do nowoczesnej diagnostyki genetycznej w kontekście specjalizacji Laboratoryjna Genetyka Medyczna</i>	E.W8, E.W11, E.W12, E.W13, E.W30, E.W32, E.U12, E.U13, E.U16, E.U19, E.U20, E.U21, B.U10, F.W8,
	2. <i>Medyczne laboratorium diagnostyczne – możliwości i wymagania dotyczące laboratorium genetycznego, aspekty prawne, kontrola jakości</i>	
	3. <i>Proces diagnostyczny w laboratorium genetycznym z uwzględnieniem preparatyki</i>	
	4. <i>Bioinformatyczne podstawy wykrywania mutacji w badaniach NGS</i>	
	5. <i>Wolnokrążące DNA (cfDNA) w praktyce medycznej: nowe możliwości diagnostyki molekularnej</i>	
	6. <i>Diagnostyka molekularna w wybranych nowotworach litych</i>	
	7. <i>Diagnostyka genetyczna w chorobach układu krwionośnego</i>	
	8. <i>Diagnostyka genetyczna niepełnosprawności intelektualnej i zaburzeń ze spektrum autyzmu</i>	
	9. <i>Diagnostyka molekularna neurofibromatozy i innych chorób z grupy RASopatii</i>	
	10. <i>Diagnostyka molekularna chorób tkanki łącznej</i>	
	11. <i>Nowotwory dziedziczne i predyspozycje do ich rozwoju</i>	
	12. <i>Wstęp do diagnostyki cytogenetycznej. Techniczne aspekty pracy w pracowni cytogenetycznej</i>	
	13. <i>Diagnostyka cytogenetyczna nowotworów układu chłonnego na wybranych przykładach</i>	
	14. <i>Diagnostyka cytogenetyczna nowotworów na materiale utrwalonym FFPE metodą fluorescencyjnej hybrydyzacji in situ</i>	
	15. <i>Zasady konstruowania opisu wyniku badania genetycznego z uwzględnieniem nomenklatury ISCN</i>	
Seminaria 10h	1. <i>Znaczenie badań genetycznych w diagnostyce wybranych nowotworów układu krwiotwórczego, guzów litych i schorzeń wrodzonych</i>	
	2. <i>Zastosowanie metod cytogenetycznych w diagnostyce wybranych nowotworów układu krwiotwórczego</i>	

Ćwiczenia 20h	3. Zastosowanie metod molekularnych w diagnostyce wybranych nowotworów układu krwiotwórczego	
	4. Zastosowanie metod cytogenetycznych w diagnostyce wybranych guzów litych oraz schorzeń wrodzonych	
	5. Zastosowanie metod molekularnych w diagnostyce wybranych guzów litych oraz schorzeń wrodzonych	
	1. Diagnostyka molekularna nowotworów przy zastosowaniu szybkich testów opartych o qPCR (Laboratorium Genetyki UCML)	
	2. Hodowla in vitro, kariotypowanie i FISH (Laboratorium Genetyki UCML)	
	3. Sekwencjonowanie metodą Sanger (Laboratorium Genetyki UCML)	
	4. Zastosowanie automatyzacji w diagnostyce genetycznej (Laboratorium Genetyki UCML)	

7. LITERATURA

Obowiązkowa

1. Genetyka medyczna i molekularna pod red. J.Bala, Wyd. PWN, Warszawa 2023; wybrane rozdziały: 6; 6.1; 6.2; 7; 9.4; 9.5; 15; 16; 20.
2. Biologia molekularna nowotworów w praktyce klinicznej L. Pecorino, Wyd. EDRA, 2021; wybrane rozdziały: 4.3; 4.2; 6.

Uzupełniająca

1. Wybrane materiały przekazywane przez prowadzącego zajęcia na platformie TEAMS
2. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej M. Srebnik, A. Tomaszewska, Wyd. PZWL 2008; wybrane rozdziały: 2; 6; 7; 9.

8. SPOSOBY WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ

Symbol przedmiotowego efektu uczenia się	Sposoby weryfikacji efektu uczenia się	Kryterium zaliczenia
Np. A.W1, A.U1, K1	Pole definiuje metody wykorzystywane do oceniania studentów, np. kartkówka, kolokwium, raport z ćwiczeń itp.	Np. próg zaliczeniowy
E.W8, E.W11, E.W12, E.W13, E.W25, E.U12, E.U16, W1, U1, K1	Sprawdzenie przygotowania do seminarium i ćwiczeń. Aktywny udział w seminariach i ćwiczeniach studenta, oceniany podczas zajęć. Kolokwium testowe zaliczające treści prezentowane na zajęciach, 25 pytań.	Ocena pozytywna dokonana przez nauczyciela - potwierdzenie nabycia umiejętności oraz posiadania kompetencji. Próg zaliczeniowy - uzyskanie minimum 60% maksymalnej liczby punktów.

9. INFORMACJE DODATKOWE

Przedmiot jest ściśle powiązany z badaniami genetycznymi prowadzonymi naukowo w ramach WUM i diagnostycznie dla UCK WUM. Prezentowane są przykłady wyników i badań własnych.

Zajęcia odbywają się w semestrze letnim.

Regulamin zajęć oraz dokładny plan dostępny jest na stronie internetowej: onkogenetyka.wum.edu.pl przed rozpoczęciem semestru, w którym zaplanowane są zajęcia.

Warunkiem zaliczenia przedmiotu jest spełnienie następujących warunków:

1) 100% obecności na zajęciach

2) zaliczenie kolokwium

W przypadku jednorazowej, usprawiedliwionej nieobecności możliwe jest odrobienie zajęć z inną grupą.

Kolokwium jest przeprowadzane stacjonarnie z wykorzystaniem sal komputerowych w formie testowej. Test składa się z 25 pytań jednokrotnego wyboru. **Próg zaliczenia wynosi 60%.**

W przypadku nieuzyskania zaliczenia w dwóch terminach student ma możliwość ubiegania się o dodatkowy, trzeci termin, czyli kolokwium komisyjne (za zgodą Kierownika Zakładu). Kolokwium komisyjne jest terminem ostatecznym i ma formę ustną lub pisemną, zgodnie z regulaminem egzaminów i zaliczeń WUM.

KONSULTACJE DYDAKTYCZNE są możliwe po ustaleniu terminu z prowadzącymi zajęcia drogą mailową.

Przy Zakładzie działa Studenckie Koło Naukowe Biologii i Genetyki Nowotworów.

Prawa majątkowe, w tym autorskie, do sylabusu przysługują WUM. Sylabus może być wykorzystywany dla celów związanych z kształceniem na studiach odbywanych w WUM. Korzystanie z sylabusu 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