



ONKOGENETYKA

1. METRYCZKA

Rok akademicki	2023/2024
Wydział	Lekarski
Kierunek studiów	Lekarski
Dyscyplina wiodąca	Nauki medyczne
Profil studiów	Ogólnoakademicki
Poziom kształcenia	Jednolite magisterskie
Forma studiów	Niestacjonarne
Typ modułu/przedmiotu	Obowiązkowy
Forma weryfikacji efektów uczenia się	Zaliczenie
Jednostka/jednostki prowadząca/e	Zakład Biologii i Genetyki Nowotworów Warszawski Uniwersytet Medyczny ul. Pawińskiego 7, 02-106 Warszawa, Tel. (4822) 599-2197 lub (4822) 599-1792 Email: onkogenetyka@wum.edu.pl
Kierownik jednostki/kierownicy jednostek	Prof. dr n med. Tomasz Stokłosa (Kierownik Zakładu) tomasz.stoklosa@wum.edu.pl
Koordinator przedmiotu	Prof. dr n med. Tomasz Stokłosa (Kierownik Zakładu) tomasz.stoklosa@wum.edu.pl
Osoba odpowiedzialna za sylabus	Prof. dr n med. Tomasz Stokłosa (Kierownik Zakładu) tomasz.stoklosa@wum.edu.pl
Prowadzący zajęcia	Prof. dr n med. Tomasz Stokłosa, profesor, tomasz.stoklosa@wum.edu.pl Dr n med. Anna Pastwińska, adiunkt dydaktyczny, anna.pastwinska@wum.edu.pl Dr n med. Marcin Machnicki, adiunkt, marcin.machnicki@wum.edu.pl Mgr. Bartłomiej Sankowski, diagnosta laboratoryjny Mgr. Albert Moskowicz, diagnosta laboratoryjny, specjalista laboratoryjnej hematologii

2. INFORMACJE PODSTAWOWE

Rok i semestr studiów	rok III semestr 6	Liczba punktów ECTS	1
FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ		Liczba godzin	Kalkulacja punktów ECTS
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim			
wykład (W)			
seminarium (S)		4, w tym 2 godziny realizowane w E-learningu	0,2
ćwiczenia (C)		12	0,5
e-learning (e-L)			
zajęcia praktyczne (ZP)			
praktyka zawodowa (PZ)			
Samodzielna praca studenta			
Przygotowanie do zajęć i zaliczeń		10	0,3

3. CELE KSZTAŁCENIA	
C1	Nabywanie wiedzy w zakresie znaczenia badań genetycznych w nowoczesnej onkologii ze szczególnym wskazaniem na możliwości zastosowania badania genetycznego do terapii spersonalizowanej z zastosowaniem najnowszych technologii takich jak wysokoprzepustowe sekwencjonowanie następnej generacji (NGS)
C2	Nabywanie umiejętności w zakresie zastosowania nowoczesnych metod badań genetycznych stosowanych w onkologii i hematologii oraz w zakresie interpretacji uzyskanych wyników badania genetycznego
C3	Nabywanie kompetencji w zakresie doboru odpowiedniej techniki molekularnej zlecenia właściwego badania genetycznego do oceny/poszukiwania defektu genetycznego

4. STANDARD KSZTAŁCENIA – SZCZEGÓŁOWE EFEKTY UCZENIA SIĘ	
Symbol i numer efektu uczenia się zgodnie ze standardami uczenia się	Efekty w zakresie:
Wiedzy – Absolwent* zna i rozumie:	
C.W4	budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenyzy

C.W7	aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenezy i nowotworów
C.W9	podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe
Umiejętności – Absolwent* potrafi:	
C.U3	podejmować decyzje o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych

*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	Efekty w zakresie
Wiedzy – Absolwent zna i rozumie:	
W1	Absolwent zna i rozumie podstawy wczesnej wykrywalności nowotworów i zasady badań przesiewowych w onkologii;
W2	Absolwent zna i rozumie zasady pobierania materiału do badań toksykologicznych i hemogenetycznych
Umiejętności – Absolwent potrafi:	
U1	Absolwent potrafi korzystać z baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi
Kompetencji społecznych – Absolwent jest gotów do:	
K1	korzystania z obiektywnych źródeł informacji

6. ZAJĘCIA		
Forma zajęć	Treści programowe	Efekty uczenia się
Seminarium	S1 – Seminarium 1 (E-learning) Temat seminarium: <u>Wprowadzenie do onkogenetyki.</u> Kancerogeneza, onkogeny i geny supresorowe. Rodzaje i przykłady zmian genetycznych w nowotworach i ich nazewnictwo. Zasady klasyfikacji patogenności wariantów genetycznych oraz określania ich istotności klinicznej	C.W4, C.W7, C.W9
	S2 – Seminarium 2 Temat seminarium: <u>Najnowsze technologie genetyczne i ich zastosowanie w codziennej praktyce klinicznej – wprowadzenie do medycyny precyzyjnej na przykładzie onkologii</u> Postęp w badaniach genetycznych nad nowotworami w ostatniej dekadzie. Przedstawienie koncepcji onkologii spersonalizowanej, rozwinięcie i wyjaśnienie takich pojęć jak “precision oncology” “actionable mutations”, „tumor profiling” czy „tumor mutational burden” .	C.W7, C.W9, U1, K1

	<p>Przedstawienie w zarysie technologii badań wysokoprzepustowych typu next-generation sequencing (NGS) w onkologii – zalety i wady. Przykłady biomarkerów niezbędnych do zastosowania terapii celowanej i badań genetycznych z wykorzystaniem tej technologii w konkretnych nowotworach na przykładzie raka płuc.</p>	
Ćwiczenia	<p>C1 – Ćwiczenie 1 Temat ćwiczenia: <u>Badania genetyczne w wybranych nowotworach dziedzicznych</u> Predyspozycje genetyczne do rozwoju nowotworów. Zalecenia dotyczące diagnostyki, profilaktyki i prewencji. Wykorzystanie wiedzy o wariantach dziedzicznych do zastosowania terapii celowanej na przykładzie syntetycznej letalności i inhibitorów PARP w raku piersi i raku jajnika z defektami BRCA1/2. Analiza przypadków chorych i badań ujawniających genetyczne podłoże nowotworów dziedzicznych. Interpretacja wyniku, dobór odpowiedniego testu genetycznego</p>	C.W9, C.U3, W1
	<p>C2 – Ćwiczenie 2 Temat ćwiczenia: <u>Badania genetyczne w wybranych nowotworach sporadycznych.</u> Cele molekularne dla onkologii spersonalizowanej, czynniki predykcyjne i prognostyczne. Określanie patogenności i istotności klinicznej zmian genetycznych – analizy przypadków. Integracja danych z wysokoprzepustowych badań genetycznych na potrzeby diagnostyki, klasyfikacji i terapii celowanej Określanie patogenności i istotności klinicznej zmian genetycznych: analiza na przykładach przypadków klinicznych i wyników badań na przykładach raka płuca, czerniaka, raka jelita grubego i innych. Wprowadzenie do genetyki guzów OUN.</p>	C.W9, C.U3, U1
	<p>C3- Ćwiczenie 3: Temat ćwiczenia: <u>Diagnostyka nowotworów układu krwiotwórczego w oparciu o techniki cytogenetyczne i molekularne.</u> Od rozmazu krwi/szpiku do analizy jednogomowej jako narzędzia diagnostyki różnicowej nowotworów krwi i szpiku. Metody biologii molekularnej i cytogenetyki wykorzystywane w hematologii: pobieranie materiału, hodowla <i>in vitro</i>, analiza kariotypu, izolacja kwasów nukleinowych, panel metod od badań jednogomowych do sekwencjonowania wielogomowego metodą NGS.</p>	C.W9, C.U3, W2, U1
	<p>C4- Ćwiczenie 4 Temat ćwiczenia: <u>Wykorzystanie badań genetycznych do diagnostyki, doboru terapii i oceny jej skuteczności w nowotworach układu krwiotwórczego</u> Nowoczesne monitorowanie skuteczności leczenia celowanego w wybranych nowotworach. Technika monitorowania genów fuzyjnych dla celów oceny skuteczności terapii celowanej molekularnie oraz po przeszczepie alloHCT przykładach ostrych i przewlekłych białaczek z zastosowaniem technologii RT-qPCR. Przykład wykrywania mutacji w genie <i>BCR::ABL1</i> w przypadku niepowodzenia leczenia w przebiegu- przykład - zastosowania klasycznego sekwencjonowania Sangera vs najnowsze technologie sekwencjonowania następnej generacji. Analiza na przykładach klinicznych, interpretacja wyników badań.</p>	C.W9, C.U3, W2, U1

C

7. LITERATURA
Obowiązkowa

„Genetyka medyczna i molekularna” pod red. J Bala, Wyd. PWN, Warszawa 2017, Rozdział IX.3. „Choroby nowotworowe”
„Onkologia” pod red. R. Stec, A. Deptała i M. Smoter, Wyd. I, AsteriaMed, Gdańsk 2019, Rozdział 1 „Biologia molekularna”
oraz Rozdział 20 „Poradnictwo genetyczne w onkologii”

Uzupełniająca

„Genetyka medyczna i molekularna” pod red. J Bala, PWN, Wyd. I Warszawa 2017, Rozdziały VI oraz VIII.1
„Innowacyjna Onkologia” pod red. A. Maciejczyk, B. Więckowska, Wyd. I, PZWL, Warszawa 2020, Rozdział 4 „Nowości w diagnostyce onkologicznej”
„Immunologia” pod red. Gołąb J., Lasek W., Nowis D., Stokłosa T. Wyd. VIII, PWN, Warszawa 2023, Rozdz. 25 „Immunologia nowotworów”

8. SPOSOBY WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ

Symbol przedmiotowego efektu uczenia się	Sposoby weryfikacji efektu uczenia się	Kryterium zaliczenia
C.W4 C.W7 C.W9 C.U3 W1, W2, U1, K1	Sprawdzenie przygotowania do seminarium i ćwiczeń. Zapoznanie się z treściami umieszczonymi na e-learningu. Aktywny udział w seminariach i ćwiczeniach studenta, oceniany podczas zajęć Kolokwium testowe – 20 pytań, jednokrotnego wyboru, zaliczające treści prezentowane na seminariach i ćwiczeniach. Pierwszy oraz drugi termin kolokwium ma formę testową.	Zaliczenie modułów z krótkimi pytaniami i quizami na e-learningu. 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 w zdecydowanej większości przykłady wyników i badań własnych.

Zajęcia odbywają się w blokach tygodniowych od poniedziałku do piątku w semestrze letnim.

Regulamin zajęć oraz dokładny plan dostępny na stronie internetowej:

onkogenetyka.wum.edu.pl przed rozpoczęciem semestru, w którym zaplanowane są zajęcia

Warunkiem dopuszczenia do kolokwium jest 100% obecność na zajęciach i zaliczenie kursu na platformie e-learningowej.

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

Kolokwium jest przeprowadzane stacjonarnie z wykorzystaniem sal komputerowych CD w formie testowej. Test składa się z 20 pytań jednokrotnego wyboru. Czas trwania: 30 minut. Próg zaliczenia 60%.

W przypadku nie uzyskania zaliczenia w dwóch terminach student ma możliwość ubiegania się o kolokwium komisyjne (za zgodą Kierownika Zakładu). Kolokwium komisyjne ma formę ustną lub pisemną zgodnie z regulaminem egzaminów i zaliczeń WUM.

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

UWAGA

Końcowe 10 minut ostatnich zajęć w bloku/semestrze/roku należy przeznaczyć na wypełnienie przez studentów Ankiety Oceny Zajęć i Nauczycieli Akademickich

„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.”