



## ONKOGENETYKA

1. METRYCZKA	
Rok akademicki	2024/2025
Wydział	Lekarski
Kierunek studiów	Lekarski
Dyscyplina wiodąca	Nauki medyczne
Profil studiów	Ogólnoakademicki
Poziom kształcenia	Jednolite magisterskie
Forma studiów	Stacjonarne
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	Dr n med. Anna Pastwińska, adiunkt dydaktyczny, <a href="mailto:anna.pastwinska@wum.edu.pl">anna.pastwinska@wum.edu.pl</a> Dr n med. Marcin Machnicki, adiunkt, <a href="mailto:marcin.machnicki@wum.edu.pl">marcin.machnicki@wum.edu.pl</a>
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, <a href="mailto:tomasz.stoklosa@wum.edu.pl">tomasz.stoklosa@wum.edu.pl</a> Dr n med. Anna Pastwińska, adiunkt dydaktyczny, <a href="mailto:anna.pastwinska@wum.edu.pl">anna.pastwinska@wum.edu.pl</a> Dr n med. Marcin Machnicki, adiunkt, <a href="mailto:marcin.machnicki@wum.edu.pl">marcin.machnicki@wum.edu.pl</a> Dr n med. Grzegorz Placha, adiunkt, <a href="mailto:grzegorz.placha@wum.edu.pl">grzegorz.placha@wum.edu.pl</a>

## 2. INFORMACJE PODSTAWOWE

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

<b>3. CELE KSZTAŁCENIA</b>	
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

<b>4. STANDARD KSZTAŁCENIA – SZCZEGÓLNE EFEKTY UCZENIA SIĘ</b>	
<b>Symbol i numer efektu uczenia się zgodnie ze standardami uczenia się</b>	Efekty w zakresie:
<b>Wiedzy – Absolwent* zna i rozumie:</b>	
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
C.W11	genetyczne mechanizmy nabywania lekooporności przez drobnoustroje i komórki nowotworowe
<b>Umiejętności – Absolwent* potrafi:</b>	
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

<b>5. POZOSTAŁE EFEKTY UCZENIA SIĘ</b>	
<b>Numer efektu uczenia się</b>	<b>Efekty w zakresie</b>
<b>Wiedzy – Absolwent zna i rozumie:</b>	
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
<b>Umiejętności – Absolwent potrafi:</b>	
U1	Absolwent potrafi korzystać z baz danych, w tym internetowych, i wyszukiwać potrzebne informacje za pomocą dostępnych narzędzi
<b>Kompetencji społecznych – Absolwent jest gotów do:</b>	
K1	korzystania z obiektywnych źródeł informacji

<b>6. ZAJĘCIA</b>		
<b>Forma zajęć</b>	<b>Treści programowe</b>	<b>Efekty uczenia się</b>
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	C.W7, C.W9, U1, K1

	<p>takich pojęć jak „precision oncology” „actionable mutations”, „tumor profiling” czy „tumor mutational burden” .</p> <p>Przegląd metod genetycznych - od badań jednogenowych do sekwencjonowania wielogenowego metodą NGS (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, raka jelita grubego.</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 nowotworach defektami genów z rodziny BRCA. Analiza przypadków chorych i badań ujawniających genetyczne podłoże nowotworów dziedzicznych. Interpretacja wyniku, dobór odpowiedniego testu genetycznego</p> <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. Analiza na przykładach klinicznych, interpretacja wyników badań.</p> <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 jednogenowej jako narzędzia diagnostyki różnicowej nowotworów krwi i szpiku. Metody biologii molekularnej i cytogenetyki wykorzystywane w hematoonkologii: pobieranie materiału, hodowla <i>in vitro</i>, analiza kariotypu, Analiza na przykładach klinicznych, interpretacja wyników badań.</p> <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 na przykładach ostrych i przewlekłych białaczek z zastosowaniem technologii RT-qPCR. Zastosowanie klasycznego sekwencjonowania Sangera vs najnowsze technologie sekwencjonowania następnej generacji. Analiza na przykładach klinicznych, interpretacja wyników badań.</p>	<p>C.W9, C.U3, W1</p> <p>C.W9, C.W11, C.U3, U1</p> <p>C.W9, C.W11, C.U3, W2, U1</p> <p>C.W9, C.U3, W2, U1</p>

C

## 7. LITERATURA

<b>Obowiązkowa</b>
„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 2023, Rozdział 1 „Biologia molekularna” oraz Rozdział 20 „Poradnictwo genetyczne w onkologii”
<b>Uzupelniająca</b>
„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”

<b>8. SPOSOBY WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ</b>		
<b>Symbol przedmiotowego efektu uczenia się</b>	<b>Sposoby weryfikacji efektu uczenia się</b>	<b>Kryterium zaliczenia</b>
C.W4 C.W7 C.W9 C.W11 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.	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 <b>60%</b> maksymalnej liczby punktów

<b>9. INFORMACJE DODATKOWE</b>
<p>Przedmiot jest ściśle powiązany z badaniami genetycznymi prowadzonymi naukowo w ramach WUM i diagnostycznie dla UCK WUM. Prezentowane są przykłady wyników i badań własnych.</p> <p>Zajęcia odbywają się w blokach tygodniowych od poniedziałku do piątku w semestrze letnim.</p> <p>Regulamin zajęć oraz dokładny plan dostępny na stronie internetowej: <a href="http://onkogenetyka.wum.edu.pl">onkogenetyka.wum.edu.pl</a> przed rozpoczęciem semestru, w którym zaplanowane są zajęcia</p> <p><u>Warunkiem dopuszczenia do kolokwium jest 100% obecność na zajęciach i zaliczenie kursu na platformie e-learningowej.</u></p> <p>W przypadku usprawiedliwionej nieobecności możliwe jest odrobienie zajęć z inną grupą.</p> <p>Kolokwium jest przeprowadzane stacjonarnie z wykorzystaniem sal komputerowych CD w formie testowej. Test składa się z 20 pytań jednokrotnego wyboru. Czas trwania: 25 minut. Próg zaliczenia 60%.</p> <p>W przypadku nie uzyskania 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.</p> <p>KONSULTACJE DYDAKTYCZNE są możliwe po ustaleniu terminu z prowadzącymi zajęcia drogą mailową.</p> <p>Przy Zakładzie działa Studenckie Koło Naukowe Biologii i Genetyki Nowotworów.</p>

**„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.”**

<p><b>UWAGA</b></p> <p>Końcowe 10 minut ostatnich zajęć w bloku/semestrze/roku należy przeznaczyć na wypełnienie przez studentów Ankiety Oceny Zajęć i Nauczycieli Akademickich</p>
---