



Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

SYLABUS ZAJĘĆ 2024/2025

Informacje ogólne

Nazwa modułu	BIOLOGIA MOLEKULARNA
Rodzaj modułu/przedmiotu	Obowiązkowy
Wydział PUM	Wydział Medycyny i Stomatologii
Kierunek studiów	lekarski
Specjalność	nie dotyczy
Poziom studiów	jednolite magisterskie
Forma studiów	stacjonarne i niestacjonarne
Rok, semestr studiów np. rok 1, semestr (I i II)	Rok I, semestr I (zimowy)
Liczba przypisanych punktów ECTS (z rozbiem na semestry)	3
Formy prowadzenia zajęć	Wykład: 10 godz., Seminaria: 5 godz. Ćwiczenia: 20 godz., Σ: 35 godzin
Forma zaliczenia	- zaliczenie na ocenę: ☐ opisowe ☐ testowe ☐ praktyczne ☐ ustne X zaliczenie bez oceny - egzamin końcowy: ☐ Opisowy X testowy ☐ praktyczny ☐ ustny
Kierownik jednostki	prof. dr hab. n. med. Jacek Gronwald jacek.gronwald@pum.edu.pl (kierownik zakładu) prof. dr hab. n. med. Cezary Cybulski cezarycy@pum.edu.pl (odpowiada za zrealizowanie programu przedmiotu)
Adiunkt dydaktyczny lub osoba odpowiedzialna za przedmiot	dr n. med. Dominika Wokołorczyk dominikawok@gmail.com tel. 91 4417250
Strona internetowa jednostki	https://www.pum.edu.pl/studia_iii_stopnia/informacje_z_jednostek/wfbmiml/katedra_onkologii/zakad_genetyki_i_patomorfologii/
Język prowadzenia zajęć	polski

Informacje szczegółowe

Cele zajęć	Głównym celem przedmiotu jest zapoznanie z metodami molekularnymi, które są rutynowo stosowane w diagnostyce w medycynie np. w genetyce klinicznej, patologii molekularnej, onkologii, medycynie sądowej, farmakologii i chorobach zakaźnych. Ponadto nauczanie o najnowszych metodach molekularno-genetycznych, w tym sekwencjonowaniu nowej generacji oraz zapoznanie z pojęciami takimi jak mutacja i polimorfizm, określaniem rodzaju mutacji genetycznej i precyzowaniem czy dana zmiana może prowadzić do rozwoju choroby. W czasie trwania zajęć student zapoznaje się z metodami izolacji DNA i RNA, dowiaduje się jakie komórki i w jaki sposób należy pobrać materiał i go zabezpieczyć, tak żeby u pacjenta wykonać poprawnie badanie molekularne. Student poznaje reakcję PCR jako metodę, która zrewolucjonizowała współczesne badania molekularne, poznaje jej szerokie zastosowanie w medycynie. Przedmiot Biologia Molekularna zapoznaje studenta z najnowszymi technikami, które wykorzystywane są obecnie na całym świecie do wykrywania zmian genetycznych np. techniki oparte na reakcji PCR w czasie rzeczywistym (sondy typu TaqMan, sondy typu Simple Probes), technikę HRMA, metodę MALDI-TOF jak również z metody sekwencjonowania najnowszej generacji (np. whole-exome sequencing). Student zapoznaje się z podstawowymi zagadnieniami z cytogenetyki jak również poznaje metody badań chromosomów – wiedza ta jest wstępem do przedmiotu Cytogenetyka Kliniczna.	
Wymagania wstępne w zakresie	Wiedzy	Student zna techniki izolacji DNA i RNA; definiuje pojęcia: mutacja, polimorfizm; zna techniki molekularne, które wykrywają mutacje; zna najczęstsze rodzaje aberracji chromosomalnych, zna zasady i zastosowanie techniki PCR czasu rzeczywistego (real time PCR); zna zasady bezpośredniego sekwencjonowania DNA, w szczególności metodę Sanger'a.
	Umiejętności	Potrafi przygotować i wykonać elektroforezę produktu PCR na żelu agarozowym, jak również interpretować otrzymany wynik, umie w stopniu podstawowym korzystać z internetowych baz danych i przeprowadzić proste obliczenia statystyczne.
	Kompetencji społecznych	Student potrafi pracować w zespole i wykonywać powierzone mu zadanie; rozumie potrzebę samokształcenia jak również potrzebę znajomości języka obcego.

EFEKTY UCZENIA SIĘ			
Ip. efektu uczenia się	Student, który zaliczył zajęcia wie/umie/potrafi:	SYMBOL (odniesienie do efektów uczenia się)	Sposób weryfikacji efektów uczenia się:
W01	Zna i rozumie funkcje nukleotydów w komórce, struktury I- i II-rzędową DNA i RNA oraz strukturę chromatyny;	B.W11	K.,W.
W02	Zna i rozumie funkcje genomu, transkryptomu i proteomu człowieka oraz metody stosowane w ich badaniu, procesy replikacji, naprawy i rekombinacji DNA, transkrypcji i translacji oraz degradacji DNA, RNA i białek, a także koncepcje regulacji ekspresji genów;	B.W12	K.,W.
W03	Zna i rozumie podstawowe szlaki kataboliczne i anaboliczne, sposoby ich regulacji oraz wpływ na nie czynników genetycznych i środowiskowych;	B.W13	K.,W.
W04	Zna i rozumie podstawowe metody wykorzystywane w diagnostyce laboratoryjnej, w tym elektroforezę białek i kwasów nukleinowych;	B.W14	K.,W.
W05	Zna i rozumie podstawowe metody analizy statystycznej wykorzystywane w badaniach populacyjnych i diagnostycznych;	B.W24	K.,W.
W06	Zna zasady prowadzenia badań służących rozwojowi medycyny	B.W26	K.,W.
U01	Potrafi posługiwać się podstawowymi technikami laboratoryjnymi i molekularnymi.	B.U12	K.,W.
U02	Potrafi korzystać z medycznych baz danych oraz właściwie interpretować zawarte w nich informacje potrzebne do rozwiązywania problemów z zakresu nauk podstawowych i klinicznych;	B.U08	K.,W.
K01	Jest gotów do dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń, dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych;	K.05	O
K02	Jest gotów do korzystania z obiektywnych źródeł informacji;	K.07	O
K03	Jest gotów do formułowania wniosków z własnych pomiarów lub obserwacji;	K.08	O

Tabela efektów uczenia się w odniesieniu do form zajęć					
lp. efektu uczenia się	Efekt uczenia się	Forma zajęć			
		Wykład	Seminarium	Ćwiczenia	Inne
W01	B.W11	X	X	X	
W02	B.W12	X		X	
W03	B.W13	X			
W04	B.W14		X	X	
W05	B.W24	X	X	X	
U01	B.U12		X	X	
U02	B.U08		X	X	
K01	K.05			X	
K02	K.07			X	
K03	K.08			X	

TABELA TREŚCI PROGRAMOWYCH			
lp. treści programowej	Treści programowe	ilość godzin	Odniesienie do efektów uczenia się do ZAJĘĆ
Wykłady			
TK01	Dziedzicznie	2	B.W11, B.W24, B.U08
TK02	Indywidualna zmienność genetyczna a predyspozycja do chorób.	2	B.W12
TK03	Mechanizm regulacji ekspresji genów z uwzględnieniem mikroRNA.	2	B.W12, B.W11
TK04	Sekwencjonowanie nowej generacji –sekwencjonowanie cało-genomowe (WES).	2	B.W11, B.W24, B.U08
TK05	Mutacje założeńskie, populacje homogenne genetycznie.	2	B.W13,
Seminaria			
TK06	Technika PCR czasu rzeczywistego i jej zastosowanie.	1	B.W11, B.W24, B.U08, B.U12
TK07	Przykłady zastosowania technik molekularnych w medycynie.	1	B.W11, B.W14, B.W24, B.U08, B.U12
TK08	Rodzaje mutacji genetycznych.	1	B.W24, B.U08
TK09	Badania cytogenetyczne - rodzaje, zastosowanie. Kariotyp, FISH, CGH.	1	B.W11
TK10	Badania całogenomowe z zastosowaniem mikromacierzy i ich zastosowania.	1	B.W11, B.W24, B.U08
Ćwiczenia			
TK11	Budowa komórki eukariotycznej: błony komórkowe, mitochondria, lizosomy, aparat Golgiego, retikulum endoplazmatyczne, rybosomy, jądra, jąderko. Funkcje komórki eukariotycznej i jej organelii.	2	B.W11, K.05
TK12	Budowa i funkcje DNA. Replikacja DNA. Izolacja DNA.	2	B.W11, K.05
TK13	Amplifikacja in vitro fragmentów DNA-metoda PCR. Zastosowanie PCR w diagnostyce medycznej i molekularnej.	2	B.W12, B.U12, K.05
TK14	Budowa i funkcja RNA. Transkrypcja. Odwrotna transkrypcja. Budowa cDNA.	2	B.W12, B.W14, K.05, K.08
TK15	Genotypowanie próbek DNA za pomocą sond Typu TaqMan	2	B.W24, B.U12, K.08

TK16	Rodzaje zmian wykrywanych w DNA/RNA- mutacje a polimorfizmy: substytucje, delecje, insercje.	2	B.W11, B.U12, K.08
TK17	Metody wykrywania mutacji i polimorfizmów w DNA i RNA. Sekwencjonowanie jako metoda bezpośredniego wykrywania mutacji	2	B.W11, B.W24, B.U08, K.07, K.08
TK18	Metody wykrywania znanych mutacji (metody: ASA-PCR, RFLP, Real time PCR: sondy typu TaqMan, sondy typu Simple , MALDI-TOF). Metody wykrywania małych mutacji: DHPLC, SSCP	2	B.W11, B. W14, B.W24, B.U12, B.U08, K.07
TK19	Metody wykrywania dużych mutacji: MLPA, Long PCR	2	B.W11, B.U08, K.07, K.08
TK20	Badania cytogenetyczne- wykonywanie Kariotypu, Analiza: FISH, CGH	2	B.W11, K.07, K.08

Zalecana literatura:

1. Genetyka medyczna i molekularna.Red. Bal J. PWN 2023 r.
2. Genetyka kliniczna nowotworów 2018, monografia pod red. Jana Lubińskiego, Szczecin 2018
3. Biologia molekularna nowotworów w praktyce klinicznej, Lauren Pecorino red. wyd. pol. Piotr Dziegiel, Andrzej Marszałek, Edra Urban & Partner, 2023
4. Principles of Molecular Diagnostics and Personalized Cancer Medicine, Dongfeng Tan, M.D., Henry T. Lynch, M.D., Lippincott Williams & Wilkins, 2013
5. Genetyka Medyczna. Podręcznik dla studentów. Red: Drewa G, Ferenc T. Edra Urban & Partner, 2021

Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS)

Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie sprawozdania, itp.)	Obciążenie studenta [h]
	W ocenie (opinii) nauczyciela
Godziny kontaktowe z nauczycielem	35
Przygotowanie do ćwiczeń/seminarium	20
Czytanie wskazanej literatury	10
Napisanie raportu z laboratorium/ćwiczeń/przygotowanie projektu/referatu itp.	
Przygotowanie do kolokwium/kartkówki	
Przygotowanie do egzaminu	20

Inne	
Sumaryczne obciążenie pracy studenta	85
Punkty ECTS za moduł/przedmiot	3
Uwagi	

*Przykładowe sposoby weryfikacji efektów uczenia się:

EP – egzamin pisemny

EU – egzamin ustny

ET – egzamin testowy

EPR – egzamin praktyczny

K – kolokwium

R – referat

S – sprawdzenie umiejętności praktycznych

RZĆ – raport z ćwiczeń z dyskusją wyników

O – ocena aktywności i postawy studenta

SL – sprawozdanie laboratoryjne

SP – studium przypadku

PS – ocena umiejętności pracy samodzielnej

W – kartkówka przed rozpoczęciem zajęć

PM – prezentacja multimedialna

i inne