**Rok akademicki 2023/2024**

**Przedmiot: Diagnostyka molekularna**

**Kierunek: Analityka Medyczna, III rok**

**Seminaria:**

Poniedziałki

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Poniedziałek  11:00-13:15 | Seminarium  Grupa 1 | Poniedziałek  13:30 - 15:45 | Seminarium  Grupa 2 |
| 20.11 | 2 s 4A | 20.11 | 1 s 4A |
| 27.11 | 1 s 221 | 27.11 | 2 s. 221 |
| 04.12 | 5 s. 3 | 04.12 | 4 s. 3 |
| 11.12 | 13:30! 4 s. 3 | 11.12 | 3 s. 2 |
| 18.12 | 3 s. 215 | 18.12 | 5 s. 215 |

**Seminarium 1**

Temat: Sekwencjonowanie DNA

Zagadnienia:

Definicja sekwencjonowania, rodzaje sekwencjonowania ze względu na skalę (definicje WES, WGS, targeted seq), metoda Sangera oraz jej modyfikacje, pirosekwencjonowanie, ewolucja metod sekwencjonowania oraz ogólny schemat metod nowej generacji, Metody NGS (Roche454, Illumina, IonTorrent, SOLiD), Metody III generacji (PacBio SMRT, Oxford Nanopore – zasada, wady i zalety),

Materiały:

<http://www.pfb.info.pl/files/kwartalnik/4_2010/02.%20kotowska.pdf>

<https://biotechnologia.pl/biotechnologia/metody-sekwencjonowania-powtorka-przed-sesja,14136>

<http://yadda.icm.edu.pl/baztech/element/bwmeta1.element.baztech-95df8166-731f-4729-8376-9d03a0ef0a4b> (należy pobrać pdf poprzez klikniecie w ikonę)

<https://problemykryminalistyki.pl/pliki/dokumenty//wozniak_boron_zbiecpiekarska_spolnicka_zastosowanie.pdf>

**Seminarium 2**

Temat: Aspekty prawne w badaniach genetycznych

Zagadnienia:

 regulacja warunków dopuszczenia na rynek medyczny testów diagnostycznych

 Ustawa o Diagnostyce Laboratoryjnej

 rozporządzenie MZ w sprawie standardów jakości dla Medycznych Laboratoriów Diagnostycznych i Mikrobiologicznych

 standardy jakości dla laboratorium w zakresie czynności laboratoryjnej diagnostyki genetycznej oraz laboratoryjnej interpretacji i autoryzacji wyniku badań

 stanowisko Międzynarodowego Komitetu Bioetycznego UNESCO

 stanowisko Zespołu ds Molekularnych Badań Genetycznych i Biobankowania

 Ustawa o Prawach Pacjenta

 Europejska Konwencja Bioetyczna

**Seminarium 3**

Temat: „Praktyczne aspekty farmakogenetyki”

Materiały:

1. Materiał wykładowy z przedmiotu Biologia Molekularna
2. Farmakogenetyka – znaczenie w chemioterapii raka jelita grubego. Mariusz Panczyk, Marek Mirowski. Nowotwory. Journal of Oncology 2008;58(1):62
3. Aspekty farmakogenetyczne u pacjentów ze współwystępującymi chorobami somatycznymi i psychicznymi. James R. Rundell, MD, Gen Shinozaki, MD, Tom 7, Nr 3, 2010, Psychiatria po Dyplomie
4. Rozdział X.1 Farmakogenetyka, wraz z podrozdziałami, Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej Jerzy Bal, 2013 (zakres stron w tym wydaniu 290-305)

**Seminarium 4**

Temat: "Mutacje dynamiczne i choroby wieloczynnikowe":

Zagadnienia:

Definicja mutacji dynamicznej, zjawisko antycypacji genetycznej, przykłady chorób wywołanych mutacjami dynamicznymi.

Uwarunkowania wielogenowe i wieloczynnikowe chorób i/lub cech fenotypowych. Przykłady chorób i/lub cech fenotypowych o uwarunkowaniach wielogenowych lub wieloczynnikowych, model dziedziczenia wieloczynnikowego wg Falconera.

Zjawiska: kodominacja, heterogenność loci, plejotropizm.

Źródła:

* Nadgrodkiewicz K, Kifer I: *Choroba Huntingtona jako przykład choroby neurodegeneracyjnej ze szczególnym uwzględnieniem aspektów genetycznych.*Postępy Psychiatrii i Neurologii, 2002, II, 149-153
* Kozubski W: *Neurologia*. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa, 2006
* Bal J: *Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej*. PWN, Warszawa, 2013
* Tobias E, Connor M, Ferguson M: *Genetyka Medyczna*. PZWL, Warszawa, 2013
* Fletcher H, Hickey I, Winter P: *Genetyka – krótkie wykłady*. PWN, Warszawa, 2010

**Seminarium 5:**

**Temat: Diagnostyka molekularna w hematologii**

**Zagadnienia**:

1. Wykorzystanie technik biologii molekularnej w diagnostyce białaczek.
2. Minimalna choroba resztkowa (MRD)
3. Markery oznaczane w MRD
4. Zastosowanie i znaczenie MRD
5. Metody oznaczania MRD
6. Schemat monitorowania MRD
7. Diagnostyka molekularna zaburzeń krzepnięcia i fibrynolizy

**Materiały obowiązkowe:**

**Skrypt:** „Wybrane zagadnienia biologii molekularnej” pod red. R.Wierzbickiego

Wykład „Diagnostyka molekularna zaburzeń hemostazy” – przedmiot: diagnostyka molekularna, Analityka Medyczna 2020/2021

1. MAŁGORZATA DAWIDOWSKA, JACEK WACHOWIAK „ROZWÓJ BADAŃ MOLEKULARNYCH W HEMATOONKOLOGII – MONITOROWANIE MINIMALNEJ CHOROBY RESZTKOWEJ W OSTREJ BIAŁACZCE LIMFOBLASTYCZNEJ I POTRANSPLANTACYJNEGO CHIMERYZMU HEMATOPOETYCZNEGO” Nowiny Lekarskie 2007, 76, 3, 282-291 <http://www.nowinylekarskie.ump.edu.pl/uploads/2007/3/282_3_76_2007.pdf>

#### KRYSTYNA JAGODA · BEATA STELLA-HOŁOWIECKA „Badanie choroby resztkowej (MRD) metodą cytometrii przepływowej w ostrej białaczce limfoblastycznej z linii T (T -OBL) u dorosłych” Acta Haematologica Polonica, 2004, 35, 4

#### <http://pthit.pl/Acta_Haematologica_Polonica,Choroba_resztkowa_MRD_Ostra_bialaczka_limfoblastyczna_T_komorkowa_T_OBL_Zakresy_norm_Cytometria_prze,228.html#fulltext>

1. Małgorzata Dawidowska, Jacek Wachowiak, Michał Witt „Molekularne metody diagnostyki i oceny efektywności terapii we współczesnej hematoonkologii pediatrycznej” Postępy Biochemii 52 (4) 2006 <http://www.postepybiochemii.pl/pdf/4_2006/08_4_2006.pdf>
2. JOANNA KOPEĆ-SZLĘZAK, JOLANTA WOŹNIAK „STANDARDOWE OZNACZANIE IMMUNOFENOTYPU KOMÓREK BIAŁACZKOWYCH W ROZPOZNAWANIU I MONITOROWANIU OSTREJ BIAŁACZKI SZPIKOWEJ (OBS)” Nowiny Lekarskie 2008, 77, 4, 273–279 <http://www.nowinylekarskie.ump.edu.pl/uploads/2008/4/273_4_77_2008.pdf>
3. Anna Skotny, Joanna Pucińska WSPÓŁCZESNA CYTOMETRIA PRZEPŁYWOWA Acta Bio-Optica et Informatica Medica *Inżynieria Biomedyczna*, vol. 19, nr 1, 2013 <http://yadda.icm.edu.pl/baztech/element/bwmeta1.element.baztech-8a4c262e-3ba3-45d7-aba4-352e2eaa05a8>

Materiały dodatkowe:

## Wolfgang Kern, Susanne Schnittger, Claudia Schoch, Torsten Haferlach “Monitoring of minimal residual disease in acute myeloid leukemia” http://atlasgeneticsoncology.org/Deep/MinResDiseaseAMLID20047.html