

KARTA MODUŁU/PRZEDMIOTU

1.	Nazwa modułu/przedmiotu		Niepełnosprawność intelektualna - w opiekę nad pacjentem i jego rodziną		
2.	Kod modułu/przedmiotu		FZT - 29		
3.	Przynależność do grupy przedmiotów		Nauki Przedkliniczne		
4.	Status modułu/przedmiotu	przedmiot fakultatywny			
5.	Poziom kształcenia	jednolite studia magisterskie			
6.	Forma studiów	stacjonarne			
7.	Profil kształcenia	praktyczny/ogólnoakademicki od roku 2017/2018			
8.	Język prowadzenia zajęć	polski			
9.	Kierunek	Lekarski			
10.	Rok	II do III			
11.	Semestr	3 do 6			
12.	Ilość realizowanych godzin dydaktycznych		W:0	S:4	Ćw:14
13.	Forma zakończenia przedmiotu		Zaliczenie		
14.	Jednostka realizująca moduł/przedmiot		Katedra Biologii Molekularnej i Gene		
15.	Adres/telefon/strona internetowa				
16.	Kierownik jednostki		Prof. dr hab. Aleksander Sieroń		
17.	Osoba odpowiedzialna za prowadzenie przedmiotu (kierownik ćwiczeń: imię, nazwisko, email)		Dr n.med. Małgorzata Zofia Liisk (ml		
18.	Nauczyciele akademicki realizujący przedmiot (imię, nazwisko, email)		Dr n.med. Małgorzata Zofia Liisk		
19.	Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności i innych kompetencji				
Nr	Opis wymagania				
1.	Znajomość zasad analizy danych z wywiadu rodzinnego (konstrukcja rodowodu)				
2.	Znajomość podstaw diagnostyki aberracji chromosomowych oraz mutacji genowych				
3.	Znajomość wpływu czynników środowiskowych na organizm człowieka				
20.	Cele kształcenia				
Nr	Opis celu				
C1	Poznanie heterogennego molekularnego podłoża niepełnosprawności intelektualnej				
C2	Poznanie środowiskowych uwarunkowań niepełnosprawności intelektualnej.				
21.	Efekty kształcenia (EK)				
Opis efektu kształcenia i odniesienie do celów przedmiotu, EK dla programu i EK ze standardu					
Nr EK	Student, który zaliczył przedmiot wie/umie/ potrafi:				Odniesienie do celów kształcenia
	wiedza				
LK2-3_FZT-29_W01	zna zasady uzyskiwania danych z wywiadu rodzinnego				S1
LK2-3_FZT-29_W02	zna heterogenne podłoża niepełnosprawności intelektualnej				C3
	umiejętności				
LK2-3_FZT-29_U01	potrafi przedstawić dane z wywiadu rodzinnego w postaci rodowodu				C1
LK2-3_FZT-29_U02	potrafi określić typ dziedziczenia na podstawie rodowodu				C1
LK2-3_FZT-29_U03	potrafi przeprowadzić ocenę dysmorfologiczną fenotypu pacjenta				S1
	kompetencje				

LK2-3_FZT-29_K01	potrafi współdziałać i pracować w grupie, przyjmując w niej różne role		C1	
LK2-3_FZT-29_K02	jest świadomy własnych ograniczeń i wie kiedy zwrócić się do eksperta		C5	
22.	Treści programowe			
22.1.	Forma zajęć: WYKŁADY			
w1				
22.2.	Forma zajęć: SEMINARIA			
s1	Zasady analizy danych z wywiadu rodzinnego, podstawy badania			
s2	Aberracje chromosomowe liczbowe i strukturalne, warianty liczby kopii			
s3	Mutacje w genach związane z niepełnosprawnością intelektualną			
s14	Środowiskowe uwarunkowanie niepełnosprawności intelektualnej			
22.3.	Forma zajęć: ĆWICZENIA			
c1	Wywiad rodzinny, rysowanie rodowodów, określanie typu dziedziczenia			
c2	Aberracje chromosomowe - obraz kliniczny, zapis i interpretacja nieprawidłowego k			
c3	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X			
c4	Teratogeny jako istotna przyczyna niepełnosprawności intelektualnej			
c5	Granice etyczne poradnictwa genetycznego w przypadku niepełnosprawności inte			
23.	Stosowane narzędzia dydaktyczne			
1.	Seminaria			
2.	Ćwiczenia z zastosowaniem baz danych oraz programów komputerowych (OMIM),(C			
24.	Sposoby weryfikacji efektów kształcenia i sposoby oceny			
Nr EK	Sposoby weryfikacji	Warunki		
LK2-3_FZT-29_W01	sprawozdanie z ćwiczeń	poprawne sporządzenie s		
LK2-3_FZT-29_W02	sprawozdanie z ćwiczeń	poprawne sporządzenie s		
LK2-3_FZT-29_U01	sprawozdanie z ćwiczeń	poprawne sporządzenie s		
LK2-3_FZT-29_U02	sprawozdanie z ćwiczeń	poprawne sporządzenie s		
LK2-3_FZT-29_U03	sprawozdanie z ćwiczeń	poprawne sporządzenie s		
LK2-3_FZT-29_K01	sprawozdanie z ćwiczeń	poprawne sporządzenie s		
LK2-3_FZT-29_K02	sprawozdanie z ćwiczeń	poprawne sporządzenie s		
	Forma aktywności	Przeciętna ilość godzin na zrealizowa		
	Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim	udział w wykładach		
		udział w seminariach		
				udział w ćwiczeniach
	Samodzielna praca studenta	przygotowanie do ćwiczeń		
		przygotowanie do zaliczenia		
		przygotowanie do egzaminu		
Łącznia ilość godzin				
Sumaryczna liczba punktów ECTS dla przedmiotu				

26.	Sumaryczne wskaźniki charakteryzujące przedmiot			
	Liczba punktów ECTS, które student uzyskuje na zajęciach wymagających bezpośredniego udziału nauczyciela akademickiego			
	Liczba punktów ECTS, które student uzyskuje na zajęciach o charakterze praktycznym			
	Liczba punktów ECTS, które student uzyskuje w trakcie samodzielnej pracy			
27.	Literatura			
27.1.	Literatura podstawowa			
1.	Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. J. Bal (red.) PWN			
27.2.	Literatura uzupełniająca			
1.	Genetyka medyczna. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Wydawnictwo Medyczne U			
28.	Formy oceny - szczegóły			
Nr EK	Na ocenę 2	Na ocenę 3	Na ocenę 4	
	<65%	65-76%	83-88%	96-100%
		3,5	4,5	
		77-82%	89-95%	
29.	Inne przydatne informacje o module/przedmiocie			
29.1	Liczebność grup	seminaryjnych	min.24	
		ćwiczeniowych	min.12	
29.2	Miejsce odbywania się zajęć	Katedra i Zakład Biologii Molekularnej i Gene		
29.3	Miejsce i godziny konsultacji	dostępne w Katedrze i Zakładzie		
29.4	Materiały do zajęć	http://biolmolgen.katowice.slam.pl		

[illegible]

Odniesienie do treści program.	Odniesienie do EK ze standardu
s1,c1	CW5
s2,c2,c3,c4	CW9
c1	CU1
c1	CU1
s3,c3	CU4

s1-s4,c1-c5	K.4
c1,c2	E.U24
	Liczba godzin
Σ	0
	Liczba godzin
	1
	1
	1
	1
Σ	4
	Liczba godzin
	3
ariotypu,	3
	3
	3
	3
ktualnej	2
Σ	14
GeneTests,LDDb)	
ci zaliczenia	
sprawozdania	
sprawozdania	
sprawozdania	
sprawozdania	
sprawozdania	
sprawozdania	
nie aktywności	
	0
	4
	14
Σ	18
	8
	4
Σ	12
	30
	1

edniego	0,25
ym	0,25
	0,5
I 2011	
rban & Partner 2013	
Na ocenę 5	
tyki	