

# KARTA MODUŁU/PRZEDMIOTU

1.	Nazwa modułu/przedmiotu		Genetyka			
2.	Kod modułu/przedmiotu		gene			
3.	Przynależność do grupy przedmiotów		Nauki Przedkliniczne			
4.	Status modułu/przedmiotu	obowiązkowy				
5.	Poziom kształcenia	studia magisterskie jednolite				
6.	Forma studiów	stacjonarne/niestacjonarne				
7.	Profil kształcenia	praktyczny/ogólnoakademicki od roku 2017/2018				
8.	Język prowadzenia zajęć	polski				
9.	Kierunek	Lekarski				
10.	Rok	1				
11.	Semestr	2				
12.	Ilość realizowanych godzin dydaktycznych	W:15	S:5	Ćw:10		
13.	Forma zakończenia przedmiotu	zaliczenie				
14.	Jednostka realizująca moduł/przedmiot	Zakład Genetyki Klinicznej Katedry Biologii i Genetyki				
15.	Adres/telefon/strona internetowa	<a href="http://biolmolgen.slam.katowice.pl">http://biolmolgen.slam.katowice.pl</a>				
16.	Kierownik jednostki	dr n. med. Małgorzata Zofia Lisik				
17.	Osoba odpowiedzialna za prowadzenie przedmiotu (kierownik ćwiczeń: imię, nazwisko, email)	dr n. med. Małgorzata Zofia Lisik (mlisik@sum.edu.pl)				
18.	Nauczyciele akademicki realizujący przedmiot (imię, nazwisko, email)	Prof. Aleksander I.Sieroń (alsieron@sum.edu.pl), dr n. med. Małgorzata Zofia Lisik (mlisik@sum.edu.pl), dr n. med. Antoni Pyrkosz (apyrkosz@sum.edu.pl), lek. Jacek Anioł (janiol@sum.edu.pl)				
19.	Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności i innych kompetencji					
Nr	Opis wymagania					
1.	Znajomość podstawowych pojęć z zakresu genetyki na poziomie szkoły średniej					
2.	Znajomość molekularnych mechanizmów genetycznych					
20.	Cele kształcenia					
Nr	Opis celu					
C1	Poznanie mechanizmów dziedziczenia					
C2	Poznanie molekularnych podstaw mutagenyzy					
C3	Poznanie zasad konstruowania i analizy rodowodów (danych z wywiadu rodzinnego)					
C4	Poznanie podstaw diagnostyki aberracji chromosomowych oraz mutacji genowych					
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	Odniesienie do treści program.	Odniesienie do EK ze standardu
	<b>wiedza</b>					
LK1_gene_W01	zna zasady uzyskiwania danych z wywiadu rodzinnego			C3	c4	C.W5.
LK1_gene_W02	zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki			C1	w1, w2, w8	A.W4.
LK1_gene_W03	opisuje prawidłowy kariotyp człowieka			C4	w3, s1, c1	B.W21.
LK1_gene_W04	opisuje molekularne podłoże mutagenyzy			C2	w5, s3	C.W4
LK1_gene_W05	opisuje aberracje chromosomowe będące przyczyną chorób człowieka			C4	s2, c2	C.W10.
	<b>umiejętności</b>					
LK1_gene_U01	potrafi przedstawić dane z wywiadu rodzinnego w postaci rodowodu			C1	c4	C.U1.

LK1_gene_U02	potrafi określić typ dziedziczenia na podstawie analizy rodowodu	C1	w6,s3,c5	C.U1.
LK1_gene_U03	potrafi określić ryzyko wystąpienia choroby w danej rodzinie	C1	w4, w6,w7,c5	C.U1.
<b>kompetencje</b>				
LK1_gene_K01	potrafi współdziałać i pracować w grupie przyjmując różne role	C1	c1	K4
LK1_gene_K02	jest świadomy własnych ograniczeń i wie kiedy zwrócić się do eksperta	C1	c1	K4
22.	Treści programowe			
22.1.	Forma zajęć: WYKŁADY	Liczba godzin		
w1	Wprowadzenie do genetyki	2		
w2	Cytogenetyczne podstawy dziedziczenia	2		
w3	Genom człowieka	2		
w4	Prawa Mendla	2		
w5	Mutageneza i mutacje	2		
w6	Dziedziczenie pozajądrowe			
w7	Metody badań cytogenetycznych	2		
w8	Wybrane zagadnienia z genetyki populacyjnej	1		
<b>Σ</b>				<b>15</b>
22.2.	Forma zajęć: SEMINARIA	Liczba godzin		
s1	Prawidłowy kariotyp człowieka. Nomenklatura cytogenetyczna	1		
s2	Aberracje chromosomowe liczbowe i strukturalne	1		
s3	Molekularne podłoże mutagenezy	1		
s4	Zasady konstruowania i analizy rodowodów	1		
s5	Analiza i interpretacja wyników badań molekularnych	1		
<b>Σ</b>				<b>5</b>
22.3.	Forma zajęć: ĆWICZENIA	Liczba godzin		
c1	Analiza kariotypów człowieka	2		
c2	Aberracje chromosomowe - obraz kliniczny zapis i interpretacja nieprawidłowego kariotypu	2		
c3	Wybrane choroby jednogenowe. Korelacje fenotyp genotyp	2		
c4	Konstruowanie i analiza rodowodów	2		
c5	Określanie ryzyka wystąpienia choroby w danej rodzinie na podstawie analizy rodowodu	2		
<b>Σ</b>				<b>10</b>
23.	Stosowane narzędzia dydaktyczne			
1.	Wykłady			
2.	Seminaria			
3.	Ćwiczenia			
4.	Prelekcje wykonywane przez nauczyciela i studentów na wybrane tematy			
24.	Sposoby weryfikacji efektów kształcenia i sposoby oceny			
Nr EK	Sposoby weryfikacji	Warunki zaliczenia		
LK1_gene_W01	sprawdzian ustny	uzyskanie prawidłowej odpowiedzi		
LK1_gene_W02	sprawdzian pisemny	uzyskanie prawidłowej odpowiedzi		
LK1_geen_W03	sprawdzain ustny	uzyskanie prawidłowej odpowiedzi		
LK1_gene_W03	sprawdzain ustny	uzyskanie prawidłowej odpowiedzi		
LK1_gene_W04	sprawdzian pisemny	uzyskanie prawidłowej odpowiedzi		

LK1_gene_W05	sprawdzian pisemny		uzyskanie prawidłowej odpowiedzi	
LK1_geen_U01-U03	prawidłowe wykonanie dokumentacji		zaliczenie	
LK1_geen_K01-K02	obserwowanie studentów w trakcie ćwiczeń		stosowanie metod ustawicznego poszerzania swojej wiedzy	
25.	Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS)			
	Forma aktywności	Przeciętna ilość godzin na zrealizowanie aktywności		
	Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim	udział w wykładach		15
		udział w seminariach		5
		udział w ćwiczeniach		10
		Σ		30
	Samodzielna praca studenta	przygotowanie do ćwiczeń		30
		przygotowanie do zaliczenia		15
		przygotowanie do egzaminu		0
		Σ		45
	Łącznia ilość godzin			75
Sumaryczna liczba punktów ECTS dla przedmiotu			2,5	
26.	Sumaryczne wskaźniki charakteryzujące przedmiot			
	Liczba punktów ECTS, które student uzyskuje na zajęciach wymagających bezpośredniego udziału nauczyciela akademickiego			1
	Liczba punktów ECTS, które student uzyskuje na zajęciach o charakterze praktycznym			0,5
	Liczba punktów ECTS, które student uzyskuje w trakcie samodzielnej pracy			1
27.	Literatura			
27.1.	Literatura podstawowa			
1.	Genetyka medyczna (red B. Kałużewski) Elsevier Urban& Partner 2013			
27.2.	Literatura uzupełniająca			
1.	Biologia molekularna. Elementy genetyki klinicznej. (red. J.Bal) PWN 2001			
28.	Formy oceny - szczegóły			
Nr EK	Na ocenę 2	Na ocenę 3	Na ocenę 4	Na ocenę 5
LK1_gene_W01	nie zna zasad uzyskiwania danych z wywiadu rodzinnego	zna zasady uzyskiwania danych z wywiadu rodzinnego w stopniu dostatecznym	zna zasady uzyskiwania danych z wywiadu rodzinnego w stopniu dobrym	zna zasady uzyskiwania danych z wywiadu rodzinnego w stopniu bardzo dobrym
LK1_gene_W02	nie podstawowych pojęć z zakresu genetyki	zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki w stopniu dostatecznym	zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki w stopniu dobrym	zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki w stopniu bardzo dobrym
LK1_gene_W03	nie potrafi opisać prawidłowego kariotypu człowieka	potrafi opisać prawidłowy ariotyp człowieka w stopniu dostatecznym	potrafi opisać prawidłowy kariotyp w stopniu dobrym	potrafi opisać prawidłowy kariotyp człowieka w stopniu bardzo dobrym
LK1_gene_W04	nie potrafi opisać molekularnego podłoża mutagenyzy	potrafi opisać molekularne podłoże mutagenyzy w stopniu dostatecznym	potrafi opisać molekularne podłoże mutagenyzy w stopniu dobrym	potrafi opisać molekularne podłoże mutagenyzy w stopniu bardzo dobrym
LK1_gene_W05	nie potrafi opisać aberracji chromosomowych	potrafi opisać aberracje chromosomowe w stopniu dostatecznym	potrafi opisać aberracje chromosomowe w stopniu dobrym	potrafi opisać aberracje chromosomowe w stopniu bardzo dobrym
LK1_gene_U01	nie potrafi przedstawić danych z wywiadu rodzinnego w postaci rodowodu	potrafi przedstawić dane z wywiadu rodzinnego w postaci rodowodu w stopniu dostatecznym	potrafi przedstawić dane z wywiadu rodzinnego w postaci rodowodu w stopniu dobrym	potrafi przedstawić dane z wywiadu rodzinnego w stopniu bardzo dobrym
LK1_gene_U02	nie potrafi określić typu dziedziczenia na podstawie analizy rodowodu	potrafi określić typ dziedziczenia na podstawie analizy rodowodu w stopniu dostatecznym	potrafi określić typ dziedziczenia na podstawie rodowodu w stopniu dobrym	potrafi określić typ dziedziczenia na podstawie analizy rodowodu w stopniu bardzo dobrym

LK1_gene_U03	nie określić ryzyka wystąpienia choroby w danej rodzinie	potrafi określić ryzyko wystąpienia choroby w danej rodzinie w stopniu dostatecznym	potrafi określić ryzyko wystąpienia choroby w danej rodzinie w stopniu dobrym	potrafi określić ryzyko wystąpienia choroby w danej rodzinie w stopniu bardzo dobrym
LK1_gene_K01	nie potrafi współdziałać w grupie	potrafi współdziałać w grupie w stopniu dostatecznym	potrafi współdziałać w grupie w stopniu dobrym	potrafi współdziałać w grupie w stopniu bardzo dobrym
LK1_gene_K02	nie jest świadomy własnych ograniczeń	jest świadomy własnych ograniczeń w stopniu dostatecznym	jest świadomy własnych ograniczeń w stopniu dobrym	jest świadomy własnych ograniczeń w stopniu bardzo dobrym
29.	Inne przydatne informacje o module/przedmiocie			
29.1	Liczebność grup	seminaryjnych min 24		
		ćwiczeniowych min 12		
29.2	Miejsce odbywania się zajęć	Sale ćwiczeń 101 i 102 Katedry Biologii Molekularnej		
29.3	Miejsce i godziny konsultacji	dostępne w Zakładzie Genetyki Klinicznej		
29.4	Materiały do zajęć	fartuchy lekarskie		