

Nazwa modułu (przedmiotu)		GENETYKA II (kliniczna)			Kod podmiotu	WNMZ WNMK	
Kierunek studiów		lekarski					
Profil kształcenia		ogólnoakademicki					
Poziom studiów		jednolite studia magisterskie					
Forma studiów		stacjonarne / niestacjonarne					
Rok studiów		IV					
Przynależność do grupy przedmiotów wg standardów:				nauki kliniczne niezabiegowe			
Forma zakończenia przedmiotu		Zaliczenie z oceną		Liczba punktów ECTS: 2		Sposób ustalania oceny z przedmiotu	
Formy zajęć i inne	Liczba godzin zajęć			Sposoby weryfikacji efektów uczenia się w ramach form zajęć	Waga w %		
	Całkowita	Pracy studenta	Zajęcia kontaktowe				
Wykłady	10	5	5	Ocena przygotowania do zajęć, zaliczenie pisemne	50%		
Seminaria	10	5	5				
Ćwiczenia praktyczne	30	15	15	Ocena przygotowania do zajęć, obserwacja ciągła	40%		
Samokształcenie	10	10	0	Ocena przygotowania materiałów i prezentacji	10%		
Razem:		60	35	25	Razem:	100 %	
Kategoria efektów	Lp.	Efekty uczenia się dla modułu (przedmiotu)			Symbol efektu	Sposoby weryfikacji efektu uczenia się	Uwagi
	ABSOLWENT						
Wiedza	1.	Zna i rozumie wybrane choroby dzieci i dorosłych			E.W3 E.W7	<b>Metody formujące:</b> ocena przygotowania do zajęć (wejściówki, odpowiedź ustna); obserwacja ciągła; ocena aktywności; zaliczenie prezentacji multimedialnej  <b>Metody podsumowujące:</b> zaliczenie końcowe w formie pisemnej (otwarte pytania lub testowe)	
	2.	Zna i rozumie aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym onkogenezy i nowotworów			C.W7		
	3.	Zna i rozumie podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe			C.W9		
	4.	Zna i rozumie wskazania do badań genetycznych przeprowadzanych w celu indywidualizacji farmakoterapii			C.W41		
	5.	Zna i rozumie podstawowe kierunki rozwoju terapii w szczególności możliwości terapii komórkowej oraz terapii genowej i celowanej w określonych chorobach			C.W42		
	6.	Zna i rozumie przyczyny, objawy, zasady diagnozowania i postępowania terapeutycznego w przypadku najczęstszych chorób dzieci: zespołów genetycznych			E.W3		
	7.	Zna i rozumie możliwości współczesnej terapii nowotworów z uwzględnieniem terapii wielomodalnej, perspektywy terapii komórkowych i genowych oraz ich niepożądane skutki			E.W25		
	8.	Zna i rozumie przyczyny, objawy i zasady diagnozowania i postępowania terapeutycznego w najczęstszych chorobach dziedzicznych			E.W37		
	9.	Zna i rozumie zasady prowadzenia badań naukowych w zakresie genetyki klinicznej			B.W29		

Umiejętności	1.	Potrafi korzystać z baz danych, w tym internetowych i wyszukuje potrzebną informację za pomocą dostępnych narzędzi	B.U10	<p><b>Metody formujące:</b> ocena przygotowania do zajęć (wejściówki, odpowiedź ustna); obserwacja ciągła; ocena aktywności; zaliczenie prezentacji multimedialnej</p> <p><b>Metody podsumowujące:</b> zaliczenie końcowe w formie pisemnej (pytania otwarte lub testowe)</p>	
	2.	Potrafi analizować krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka, a także oceniać ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi	C.U1		
	3.	Potrafi identyfikować wskazania do wykonania badań prenatalnych	C.U2		
	4.	Potrafi podejmować decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych	C.U3		
	5.	Potrafi wykonywać pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób	C.U4		
	6.	Potrafi szacować ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych	C.U5		
	7.	Potrafi krytycznie analizować piśmiennictwo medyczne, w tym w języku angielskim, oraz wyciągać wnioski	D.U17		
Kompetencje społeczne	1.	Zna i rozumie główne pojęcia, teorie, zasady etyczne służące jako ogólne ramy właściwego interpretowania i analizowania zagadnień moralno-medycznych	D.W16	obserwacja ciągła, ocena aktywności/ postawy na zajęciach	
	2.	Potrafi komunikować się ze współpracownikami, udzielając konstruktywnej informacji zwrotnej i wsparcia	D.U12		
	3.	Potrafi wykazywać odpowiedzialność za podnoszenie swoich kwalifikacji i przekazywanie wiedzy innym	D.U16		

### Treści programowe zapewniające uzyskanie efektów uczenia się z przedmiotu GENETYKA II (KLINICZNA)

Forma zajęć:		WYKŁADY
L.p.	Tematy zajęć:	
1.	Wprowadzenie do genetyki klinicznej	
2.	Zaburzenia epigenetyczne u ludzi	
3.	Dziedziczenie wieloczynnikowe	

Forma zajęć:		SEMINARIA
L.p.	Tematyka zajęć	
1.	Poradnictwo genetyczne	
2.	Wady wrodzone	
3.	Diagnostyka prenatalna	
4.	Onkogenetyka z uwzględnieniem nowotworów dziedzicznych	

Forma zajęć:		ĆWICZENIA
L.p.	Tematyka zajęć	
1.	Genetyczne bazy danych stosowane w diagnostyce i leczeniu chorób o podłożu genetycznym. Konstruowanie genetycznej karty informacyjnej.	
2.	Ocena dysmorfologiczna. Kierowanie pacjentów na specjalistyczne badania genetyczne. Podstawy poradnictwa genetycznego	
3.	Genetyka kliniczna w różnych specjalnościach medycznych.	
4.	Choroby genomu mitochondrialnego. Analiza przypadków. Zaliczenie końcowe.	

Samokształcenie	Samodzielna analiza piśmiennictwa. Poszerzenie wiedzy poprzez wyszukiwanie i zapoznawanie się z aktualnymi informacjami dotyczącymi tematyki przedmiotu w oparciu o dostępne źródła (internet, czasopisma, książki, zasoby biblioteki SUM).
	Przygotowanie prezentacji multimedialnej.

Zgodnie z Regulaminem Studiów SUM przy zaliczeniu na ocenę i egzaminach stosuje się następująca skalę ocen:

OCENA	SŁOWNIE
5	bardzo dobry
4,5	ponad dobry
4	dobry
3,5	dość dobry
3	dostateczny
2	niedostateczny

#### KRYTERIA OCENIANIA:

**Bardzo dobry (5,0)** - zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte i znacznym stopniu przekraczają wymagany poziom

**Ponad dobry (4,5)** - zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte i w niewielkim stopniu przekraczają wymagany poziom

**Dobry (4,0)** – zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na wymaganym poziomie

**Dość dobry (3,5)** – zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na średnim wymaganym poziomie

**Dostateczny (3,0)** - zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na minimalnym wymaganym poziomie

**Niedostateczny (2,0)** – zakładane efekty uczenia się nie zostały uzyskane.

**ZALICZENIE** - student zna, rozumie i wyjaśnia zakładane efekty uczenia się i potrafi je zastosować w praktyce.

Warunki zaliczenia testowego – zgodnie Zarządzeniem Nr 75/2016 Rektora SUM z późn.zm.

Aktualizacja literatury zgodnie z wykazem jednostki.