

Karta przedmiotu: Genetyka I

cykl 2023-2029

Informacje ogólne o przedmiocie		
1. Kierunek studiów: Lekarski	2. Poziom kształcenia: Jednolite studia magisterskie	
	3. Forma studiów: Stacjonarne/Niestacjonarne	
4. Rok: I	5. Semestr: Zgodnie z harmonogramem	
6. Nazwa przedmiotu: Genetyka I		
7. Status przedmiotu: Obowiązkowy		
8. Treści programowe przedmiotu i przypisane do nich efekty uczenia się Podstawowe pojęcia z zakresu genetyki; zasady dziedziczenia; równowaga genetyczna populacji; analiza i interpretacja wyników badań molekularnych i cytogenetycznych; analiza rodowodów; mutacje genowe i chromosomowe jako przyczyna chorób dziedzicznych i nabytych, w tym nowotworowych; diagnostyka chorób genetycznych; działanie etyczne i praca w zespole Efekty uczenia się/odniesienie do efektów uczenia się zawartych w standardach w zakresie wiedzy student zna i rozumie: C.W1, C.W5, C.W7, C.W8, C.W9, E.W3, B.W29 w zakresie umiejętności student potrafi: C.U1, D.U17 w zakresie kompetencji społecznych student jest gotów do: D.W16, D.U12, D.U16 Forma zakończenia przedmiotu ZALICZENIE		
9. liczba godzin z przedmiotu		20
10. liczba punktów ECTS dla przedmiotu		2
11. Sposoby weryfikacji i oceny efektów uczenia się		
Efekty uczenia się	Sposoby weryfikacji *	Sposoby oceny *
W zakresie wiedzy	Sprawdzian ustny/pisemny – pytania testowe/otwarte, Zaliczenie testowe/ustne	*
W zakresie umiejętności	Obserwacja ciągła/ Ocena aktywności na zajęciach, Zaliczenie testowe	*
W zakresie kompetencji	Obserwacja ciągła/ Ocena aktywności na zajęciach	*

* zgodnie z regulaminem zajęć z przedmiotu, Zarządzeniem Nr 75/2016 Rektora SUM z późn.zm.

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

zakłada się, że ocena oznacza na poziomie:

Bardzo dobry (5,0) - zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte i w 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

Karta przedmiotu cykl 2023-2029

Cz. 2

Inne przydatne informacje o przedmiocie		
12. Jednostka realizująca przedmiot, adres, e-mail: Katedra i Zakład Biologii Medycznej i Molekularnej 41-808 Zabrze, ul. Jordana 19 biolmedzab@sum.edu.pl		
13. Imię i nazwisko osoby odpowiedzialnej za realizację przedmiotu: Dr hab. n. med. Joanna Strzelczyk		
14. Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności i innych kompetencji: Wiedza z przedmiotu Biologia molekularna		
15. Liczebność grup	Zgodna z Uchwałą Senatu SUM	
16. Materiały do zajęć	Zgodnie z Regulaminem Zajęć z przedmiotu	
17. Miejsce odbywania się zajęć	Zgodnie z harmonogramem	
18. Miejsce i godzina konsultacji	Według Regulaminu Jednostki	
19. Efekty uczenia się		
Numer przedmiotowego efektu uczenia się	Przedmiotowe efekty uczenia się	Odniesienie do efektów uczenia się zawartych w standardach
W zakresie wiedzy		
1.	Zna i rozumie podstawowe pojęcia z zakresu genetyki	C.W1
2.	Zna i rozumie zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej	C.W5
3.	Zna i rozumie aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób w tym onkogenezy i nowotworów	C.W7
4.	Zna i rozumie czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji	C.W8
5.	Zna i rozumie podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe	C.W9
6.	Zna i rozumie przyczyny, objawy, zasady diagnozowania i postępowania terapeutycznego w przypadku najczęstszych chorób dzieci: zespołów genetycznych	E.W3
7.	Zna i rozumie zasady prowadzenia badań naukowych, obserwacyjnych i doświadczalnych oraz badań <i>in vitro</i> służących rozwojowi medycyny	B.W29
W zakresie		

umiejętności		
1.	Potrafi analizować krzyżówki genetyczne i rodowody cech oraz chorób człowieka, a także ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi	C.U1
2.	Potrafi krytycznie analizować piśmiennictwo medyczne, w tym w języku angielskim i wyciągać wnioski	D.U17
W zakresie kompetencji społecznych		
1.	Zna i rozumie główne pojęcia, teorie, zasady etyczne służące jako ogólne ramy właściwego interpretowania i analizowania zagadnień moralno-medycznych	D.W16
2.	Potrafi wykazywać odpowiedzialność za podnoszenie swoich kwalifikacji i przekazywanie wiedzy innym	D.U16
3.	Potrafi komunikować się ze współpracownikami, udzielając konstruktywnej informacji zwrotnej i wsparcia	D.U12
20. Formy i tematy zajęć		Liczba godzin
21.1. Wykłady		
Genetyka zachowania		
Dziedziczenie pozajądrowe		
Podstawy genetyki populacyjnej		W sumie 5
22.2. Seminaria		
Nomenklatura cytogenetyczna. Zasady konstruowania i analizy rodowodów. Mechanizmy patogenetyczne powstawania wad wrodzonych.		
Aberracje chromosomowe liczbowe i strukturalne		
Mutacje genowe		
Metody diagnostyczne chorób genetycznych		W sumie 5
23.3. Ćwiczenia		
Konstruowanie i analiza rodowodów. Aberracje chromosomowe – zapis i interpretacja nieprawidłowego kariotypu		
Aberracje chromosomowe jako przyczyna chorób		
Analiza najczęściej występujących objawów klinicznych w wybranych zespołach chorobowych spowodowanych mutacjami genowymi		
Analiza i interpretacja wyników badań molekularnych i cytogenetycznych		W sumie 10
24. Literatura		
Literatura podstawowa:		
1. Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J.: Genetyka medyczna. Wydawnictwo Edra Urban & Partner, Wrocław 2021.		
2. Drewa G., Ferenc T.: Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. Wydawnictwo Urban&Partner, Wrocław 2011.		

Literatura uzupełniająca:

1. Moore K.L., Persaud T.V.N., Torchia M.G.: Embriologia i wady wrodzone. Wydawnictwo Edra Urban & Partner, Wrocław 2013.
2. Bal J.: Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Wydawnictwo naukowe PWN, Warszawa 2013.
3. Bradley J.R.: Genetyka medyczna, PZWL, Warszawa 2020.
4. Srebnik M.I., Tomaszewska A.: Badania cytogenetyczne w praktyce kliniczne. PZWL, Warszawa 2013.
5. Brown T.A.: Genomy. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2019.

25. Kryteria oceny – szczegóły

Zgodnie z zaleceniami organów kontrolujących.

Zaliczenie przedmiotu - student osiągnął zakładane efekty uczenia się.

Szczegółowe kryteria zaliczenia i oceny z przedmiotu są zamieszczone w regulaminie przedmiotu.