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	http://biolmolgen.slam.katowice.pl			
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 akademiccy realizujący przedmiot (imię, nazwisko, email)	Prof. Aleksander l.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 molekularnych podstaw mutagenezy				
C3	Poznanie zasad konstuowania i analizy rodowodów (danych z wywiadu rodzinnego)				
C4	Poznanie podstaw diagnostyki aberracji choromosomowych 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
	wiedza				
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 mutagenezy		C2	w5,s3	C.W4
LK1_gene_W05	opisuje aberracje chromosomowe będące przyczyną chorób człowieka		C4	s2, c2	C.W10.
	umiejętności				
LK1_gene_U01	potrafi przedstawić dabne 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 okreslić ryzyko wystapienia choroby w danej rodzinie	C1	w4, w6,w7,c5	C.U1.
	kompetencje			
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
	Σ	**15**
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
	Σ	**5**
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
	Σ	**10**
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 mutagenezy	potrafi opisać molekularne podłoże mutagenezy w stopniu dostatecznym	potrafi opisać molekularne podłoże mutagenezy w stopniu dobrym	potrafi opisać molekularne podłoże mutagenezy w stopniu bardzo dobrym
LK1_gene_W05	nie potrafi opisać aberracji chromosomowych	potrafi opisać aberracje chromosomowe w stopniu dostatecznyn	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 postawie analizy rodowodu	potrafi określić typ dziedziczenia na postawie 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 pokreślić 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 świadimy własnych ograniczeń	jest świadom własnych ograniczeń w stopniu dostatecznym	jest świadom własnych ograniczeń w stopniu dobrym	jest świadom 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	