KARTA MODUŁU/PRZEDMIOTU

1.	Nazwa modułu/przedmiotu		Niepełnosprawność intelektualna - wpływ etiologii zaburzenia na 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 Genetyki			
15.	Adres/telefon/strona internetowa					
16.	Kierownik jednostki		Prof. dr hab. Aleksander Sieroń			
17.	Osoba odpowidzialna za prowadzenie przedmiotu (kierownik ćwiczeń: imię, nazwisko, email)		Dr n.med. Małgorzata Zofia Liisk (mlisik@sum.edu.pl)			
18.	Nauczyciele akademiccy 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 odpowiedzialnych za NI					
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	Odniesienie do treści program.	Odniesienie do EK ze standardu
	wiedza			
LK2-3_FZT-29_W01	zna zasady uzyskiwania danych z wywiadu rodzinnego	S1	s1,c1	CW5
LK2-3_FZT-29_W02	zna heterogenne podłoże niepełnosprawności intelektualnej	C3	s2,c2,c3,c4	CW9
	umiejętności			
LK2-3_FZT-29_U01	potrafi przedstawić dane z wywiadu rodzinnego w postaci rodowodu	C1	c1	CU1

LK2-3_FZT-29_U02	potrafi określić typ dziedziczenia na podstawie rodowodu	C1	c1	CU1
LK2-3_FZT-29_U03	potrafi przeprowadczić ocenę dysmorfologiczną fenotypu pacjenta	S1	s3,c3	CU4
	kompetencje			
LK2-3_FZT-29_K01	potrafi współdziałać i pracować w grupie, przyjmując w niej różne role	C1	s1-s4,c1-c5	K.4
LK2-3_FZT-29_K02	jest świadomy własnych ograniczeń i wie kiedy zwrócić się do eksperta	C5	c1,c2	E.U24

22.	Treści programowe	
22.1.	Forma zajęć: WYKŁADY	godzin
w1		
	Σ	**0**
22.2.	Forma zajęć: SEMINARIA	godzin
s1	Zasady analizy danych z wywiadu rodzinnego, podstawy badania	1
s2	Aberracje chromosomowe liczbowe i strukturalne, warianty liczby kopii	1
s3	Mutacje w genach związane z niepełnosprawnością intelektualną	1
s14	Środowiskowe uwarunkowanie niepełnopsrawności intelektualnej	1
	Σ	**4**
22.3.	Forma zajęć: ĆWICZENIA	godzin
c1	Wywiad rodzinny, rysowanie rodowodów, określanie typu dziedziczenia	3
c2	Aberracje chromosomowe - obraz kliniczny, zapis i interpretacja nieprawidłowego kariotypu,	3
c3	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X	3
c4	Teratogeny jako istotna przyczyna niepełnosprawności intelektualnej	3
c5	Granice etyczne poradnictwa genetycznego w przypadku niepełnosprawności intelektualnej	2
	Σ	**14**
23.	Stosowane narzędzia dydaktyczne	
1.	Seminaria	
2.	Ćwiczenia z zastosowaniem baz danych oraz programów komputerowych (OMIM,)GeneTests,LDDB)	
24.	Sposoby weryfikacji efektów kształcenia i sposoby oceny	

Nr EK	Sposoby weryfikacji	Warunki zaliczenia
LK2-3_FZT-29_W01	sprawozdanie z ćwiczeń	poprawne sporządzenie sprawozdania
LK2-3_FZT-29_W02	sprawozdanie z ćwiczeń	poprawne sporządzenie sprawozdania
LK2-3_FZT-29_U01	sprawozdanie z ćwiczeń	poprawne sporządzenie sprawozdania
LK2-3_FZT-29_U02	sprawozdanie z ćwiczeń	poprawne sporządzenie sprawozdania
LK2-3_FZT-29_U03	sprawozdanie z ćwiczeń	poprawne sporządzenie sprawozdania
LK2-3_FZT-29_K01	sprawozdanie z ćwiczeń	poprawne sporządzenie sprawozdania
LK2-3_FZT-29_K02	sprawozdanie z ćwiczeń	poprawne sporządzenie sprawozdania

	Forma aktywności	Przeciętna ilość godzin na zrealizowanie aktywności	
	Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim	udział w wykładach	0
		udział w seminariach	4
		udział w ćwiczeniach	14
		Σ	18

	Samodzielna praca studenta	przygotowanie do ćwiczeń	8
		przygotowanie do zaliczenia	4
		przygotowanie do egzaminu	
		Σ	12
	Łącznia ilość godzin		30
	Sumaryczna liczba punktów ECTS dla przedmiotu		1
26.	Sumaryczne wskaźniki charakteryzujące przedmiot		
	Liczba punktów ECTS, które student uzyskuje na zajęciach wymagających bezpośredniego udziału nauczyciela akademickiego		0,25
	Liczba punktów ECTS, które student uzyskuje na zajęciach o charakterze praktycznym		0,25
	Liczba punktów ECTS, które student uzyskuje w trakcie samodzielnej pracy		0,5
27.	Literatura		
27.1.	Literatura podstawowa		
1.	Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. J. Bal (red.) PWN 2011		
27.2.	Literatura uzupełniająca		
1.	Genetyka medyczna. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner 2013		
28.	Formy oceny - szczegóły		

Nr EK	Na ocenę 2	Na ocenę 3	Na ocenę 4	Na ocenę 5
	<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 Genetyki	
29.3	Miejsce i godziny konsultacji	dostępne w Katedrze i Zakładzie	
29.4	Materiały do zajęć	http://biolmolgen.katowice.slam.pl	