

Opis modułu kształcenia

Nazwa modułu (przedmiotu)		Genetyka			Kod podmiotu	ZBM
Kierunek studiów		lekarski				
Profil kształcenia		ogólnoakademicki				
Poziom studiów		jednolite studia magisterskie				
Specjalność		-				
Forma studiów		stacjonarne/niestacjonarne				
Semestr studiów		II				
Zajęcia z zakresu nauk przedklinicznych					Tak	
Tryb zaliczenia przedmiotu		Zaliczenie na ocenę po II semestrze		Liczba punktów ECTS: 5		Sposób ustalania oceny z przedmiotu
Formy zajęć i inne	Liczba godzin zajęć w semestrze			Sposoby weryfikacji efektów kształcenia w ramach form zajęć	Waga w %	
	Całkowita	Pracy studenta	Zajęcia kontaktowe			
Wykłady	20	5	15	Zaliczenie pisemne, test	30	
Seminaria	40	25	15			
Ćwiczenia praktyczne	75	45	30	Obserwacja ciągła, zaliczenie praktyczne	50	
Samokształcenie	15	15	0	Przygotowanie materiałów i prezentacji	20	
Razem:		150	90	60	Razem	100 %
Kategoria efektów	Lp.	Efekty kształcenia dla modułu (przedmiotu)			Sposoby weryfikacji efektu kształcenia	Efekty kierunkowe
Wiedza	1	Zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki.			Zaliczenie pisemne	C.W1
	2	Opisuje zjawiska sprzężenia i współdziałania genów.			Zaliczenie pisemne	C.W2
	3	Opisuje prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci.			Zaliczenie pisemne	C.W3
	4	Opisuje budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenyzy.			Zaliczenie pisemne	C.W4
	5	Zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej.			Zaliczenie pisemne	C.W5
	6	Zna uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh.			Zaliczenie pisemne	C.W6
	7	Opisuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób w tym nowotworów onkogenyzy.			Zaliczenie pisemne	C.W7
	8	Zna czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną w populacji.			Zaliczenie pisemne	C.W8
	9	Zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte w tym nowotworowe.			Zaliczenie pisemne	C.W9
	10	Określa korzyści i zagrożenia wynikające z obecności w ekosystemie organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO).			Zaliczenie pisemne	C.W10
	11	Opisuje konsekwencje narażenia organizmu człowieka na różne czynniki chemiczne i biologiczne oraz zasady profilaktyki.			Zaliczenie pisemne	C.W14
Umiejętności	1	Analizuje krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka, a także ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi.			Zaliczenie praktyczne	C.U1
	2	Identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych.			Zaliczenie praktyczne	C.U2

	3	Podjmuje decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych.	Zaliczenie praktyczne	C.U3
	4	Wykonuje pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób.	Zaliczenie praktyczne	C.U4
	5	Szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych.	Zaliczenie praktyczne	C.U5
	6	Ocenia zagrożenia środowiskowe oraz posługuje się podstawowymi metodami pozwalającymi na wykrycie obecności czynników szkodliwych (biologicznych, chemicznych) w biosferze.	Zaliczenie pisemne	C.U6

Prowadzący

Forma zajęć	Prowadzący zajęcia (tytuł/stopień naukowy, imię i nazwisko)
Wykłady	Dr hab.n. med./adiunkt Elżbieta Świętochowska, dr n. med./st. wykładowca Grażyna Izdebska-Straszak, dr n. med./adiunkt Joanna Strzelczyk dr hab. n. med./adiunkt Joanna Żywiec, dr n. med./adiunkt Beata Łacka-Gaździk.
Seminaria	Dr n. med./adiunkt Joanna Strzelczyk, dr n. med./st. wykładowca Grażyna Izdebska-Straszak. dr n. med./dr n. med./adiunkt Karolina Gołabek, mgr/asystent Krzysztof Biernacki, mgr/asystent Jadwiga Gaździcka, mgr/asystent M. Fronczek, dr n.med./asystent Grzegorz Wystrychowski, dr hab. n. med./adiunkt Joanna Żywiec.
Ćwiczenia praktyczne	Dr n. med./adiunkt Joanna Strzelczyk, dr n. med./st. wykładowca Grażyna Izdebska-Straszak. dr n. med./dr n. med./adiunkt Karolina Gołabek, mgr/asystent Krzysztof Biernacki, mgr/asystent Jadwiga Gaździcka, mgr/asystent M. Fronczek, dr n.med./asystent Grzegorz Wystrychowski, dr hab. n. med./adiunkt Joanna Żywiec.

Treści kształcenia

Wykłady	Semestr II	Metody dydaktyczne	prezentacja multimedialna
L.p.	Tematyka zajęć		Liczba godzin
1	Genetyka zachowania.		3
2	Mechanizmy mutagenezy.		2
3	Mechanizmy naprawy DNA.		2
4	Wprowadzenie do genetyki klinicznej.		2
5	Dziedziczne choroby nowotworowe.		2
6	Choroby związane z płcią i mitochondrialnym DNA.		2
7	Choroby jednogenowe.		2
Razem liczba godzin:			15

Seminarium	Semestr II	Metody dydaktyczne	prelekcja z prezentacją multimedialną dyskusja moderowana
L.p.	Tematyka zajęć		Liczba godzin
1	Mechanizmy zmienności i dziedziczenia.		2
2	Podstawy cytogenetyki.		1
3	Kontrola genetyczne determinacji płci.		2
4	Wrodzone wady rozwojowe.		1
5	Wybrane zagadnienia z ekogenetyki.		1
6	Genetyka molekularna chorób serca i naczyń. Genetyka molekularna chorób nerek.		2
7	Genetyka molekularna cukrzycy i zaburzeń lipidowych. Genetyka molekularna tkanki łącznej.		2
8	Genetyka molekularna chorób układu endokrynnego. Genetyka molekularna chorób alergicznych.		2
9	Genetyka molekularna zaburzeń hemostazy. Genetyczno-molekularne podstawy rozwoju nowotworu. Genetyka molekularna chorób układu pokarmowego.		2
Razem liczba godzin:			15

Ćwiczenia praktyczne	Semestr II	Metody dydaktyczne	Mikroskopowanie, metody laboratoryjne, prezentacja multimedialna , dyskusja moderowana
----------------------	------------	--------------------	--

L.p.	Tematyka zajęć	Liczba godzin
1	Uwarunkowanie genetyczne grup krwi i cech fenotypowych człowieka.	2
2	Metody badania chromosomów. Zasady pobierania i zabezpieczania materiału do genetycznych badań diagnostycznych i naukowych.	3
3	Chromatyna płciowa.	2
4	Podstawy genetyki populacyjnej. Analiza rodowodowa.	3
5	Aberracje chromosomowe i defekty genomu mitochondrialnego jako przyczyna chorób. Wykorzystanie informacji zawartych w publikacjach naukowych.	4
6	Analiza najczęściej występujących objawów klinicznych w wybranych zespołach chorobowych spowodowanych mutacjami genowymi. Rozwiązywanie problemów medycznych w oparciu o publikacje naukowe. Krytyczne podejście do wniosków prezentowanych w publikacjach naukowych. Zasady Evidence-Based Medicine (EBM).	4
7	Testy monitorowania skutków zanieczyszczenia środowiska. Podstawy planowania badań naukowych w ekogenetyce.	2
8	Wpływ organizmów genetycznie modyfikowanych (GMO) na środowisko naturalne człowieka.	3
9	Dylematy etyczno-moralne związane z wykorzystaniem technik inżynierii genetycznej.	3
10	Genetyka molekularna chorób serca i naczyń . Genetyka molekularna chorób nerek. Genetyka molekularna cukrzycy i zaburzeń lipidowych. Genetyka molekularna chorób tkanki łącznej. Genetyka molekularna chorób układu endokrynnego.	2
11	Genetyka molekularna chorób alergicznych. Genetyka molekularna zaburzeń hemostazy. Genetyczno-molekularne podstawy rozwoju nowotworu. Genetyka molekularna chorób układu pokarmowego. Rozpoznanie wad wrodzonych. Poradnictwo genetyczne.	2
Razem liczba godzin:		30

Samokształcenie	Metody dydaktyczne	Ugruntowanie wiedzy w oparciu o samodzielną analizę dostępnych źródeł. Korzystanie z zasobów biblioteki
------------------------	---------------------------	--

Zgodnie z Regulaminem Studiów SUM w Katowicach 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:

- Ocena **bardzo dobra (5)**: student zna, rozumie i wyjaśnia zakładane efekty kształcenia i potrafi je zastosować w praktyce w stopniu bardzo dobrym
- Ocena **ponad dobra (4,5)**: student zna, rozumie i wyjaśnia zakładane efekty kształcenia i potrafi je zastosować w praktyce w stopniu ponad dobrym
- Ocena **dobra (4)**: student zna, rozumie i wyjaśnia zakładane efekty kształcenia
- i potrafi je zastosować w praktyce w stopniu dobrym
- Ocena **dość dobra (3,5)**: student zna, rozumie i wyjaśnia zakładane efekty kształcenia i potrafi je zastosować w praktyce w stopniu dość dobrym

- | |
|--|
| 6. Ocena dostateczna (3) : student zna, rozumie i wyjaśnia zakładane efekty kształcenia i potrafi je zastosować w praktyce w stopniu dostatecznym |
|--|

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

Literatura podstawowa:

Drewna G., Ferenc T., GENETYKA MEDYCZNA. Podręcznik dla studentów, Wydawnictwo Urban & Partner Wrocław 2011

Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., GENETYKA MEDYCZNA (wydanie II), Elsevier Urban&Partner, Wrocław 2014
--

Ciechanowski A., Kokot F., GENETYKA MOLEKULARNA W CHOROBYCH WEWNĘTRZNYCH PZWL, Warszawa, 2008

Bal J., BIOLOGIA MOLEKULARNA W MEDYCYNIE. ELEMENTY GENETYKI KLINICZNEJ Wydawnictwo naukowe PWN Warszawa 2008
--

Bradley J.R., GENETYKA MEDYCZNA, PZWL, Warszawa 2009
--

Literatura uzupełniająca:

Phil C. Winter P.C., Hickey G.J., Fletcher H.L GENETYKA. KRÓTKIE WYKŁADY: przekład zbiorowy pod redakcją Wiesława Prus-Głowackiego Wydawnictwo Naukowe PWN, wydanie drugie Warszawa 2006.

Fletcher H.L., Hickey G.J., Winter P.C., GENETYKA. KRÓTKIE WYKŁADY, Wydawnictwo Naukowe PWN, wydanie trzecie, Warszawa 2011

Turner P.C., McLennan A.G., Bates A.D., White M.R.N. BIOLOGIA MOLEKULARNA. KRÓTKIE WYKŁADY, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2000, 2013
--

Brown T.A., pod red. P. Węgleńskiego, GENOMY, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2009
--

Tobias E.S., Connor M., Ferguson-Smith M., GENETYKA MEDYCZNA, PZWL, Warszawa 2013.
--