



SYLABUS

DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2020-2022

(skrajne daty)

1.1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE

Nazwa przedmiotu	Genetyka
Kod przedmiotu*	
Nazwa jednostki prowadzącej kierunek	Kolegium Nauk Medycznych
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	Instytut Nauk o Zdrowiu
Kierunek studiów	Fizjoterapia
Poziom kształcenia	Studia II stopnia
Profil	Ogólnoakademicki
Forma studiów	Niestacjonarne
Rok i semestr studiów	I rok, 1 semestr
Rodzaj przedmiotu	Przedmiot kształcenia treści podstawowych
Język wykładowy	Polski
Koordynator	prof. H. Akopyan
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	prof. H. Akopyan

* - opcjonalnie, zgodnie z ustaleniami w Jednostce

1.2. Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS

Semestr (nr)	Wykl.	Ćw.	Konw.	Lab.	Sem.	ZP	Prakt.	Inne (jakie?)	Liczba pkt ECTS
1	15	-	-	-	-	-	-	10	1

1.3. Sposób realizacji zajęć

zajęcia w formie tradycyjnej

X zajęcia realizowane z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość

1.4. Forma zaliczenia przedmiotu (z toku) (egzamin, zaliczenie z oceną, zaliczenie bez oceny)

2. WYMAGANIA WSTĘPNE

Podstawowa wiedza z biologii z zakresu szkoły średniej. Podstawowa wiedza z zakresu fizjologii oraz patologii ogólnej.

3. CELE, EFEKTY UCZENIA SIĘ, TREŚCI PROGRAMOWE I STOSOWANE METODY DYDAKTYCZNE

3.1. Cele przedmiotu

C1	Zrozumienie współczesnej genetyki oraz pojęć z nią związanych. Możliwości współuczestniczenia w procesie leczenia osób z chorobą genetycznie uwarunkowaną. Zrozumienie zasad dziedziczenia chorób genetycznych oraz obraz kliniczny w przypadku najczęstszych chorób genetycznych.
C2	Zdobycie umiejętności analizy stanu funkcjonalnego pacjentów z chorobą genetyczną wraz z opracowaniem celów, doborze metod postępowania fizjoterapeutycznego

3.2 EFEKTY UCZENIA SIĘ DLA PRZEDMIOTU

EK (efekt uczenia się)	Treść efektu uczenia się zdefiniowanego dla przedmiotu	Odniesienie do efektów kierunkowych
EK_01	Wyjaśnia zasady dziedziczenia mendlowskiego, niemendlowskiego oraz zjawisko powstawania mutacji w genomie człowieka i powiązanych z nim konsekwencji klinicznych. Opisuje odmienność fenotypową w zakresie wyglądu zewnętrznego, poziomu umysłowego, zachowania, stereotypów ruchowych, budowy i funkcji narządów wewnętrznych w omawianych chorobach genetycznie uwarunkowanych.	K_W02
EK_02	Analizuje stan morfologiczny i funkcjonalny osób z chorobami genetycznymi. Identyfikuje osoby, które wymagają poradnictwa genetycznego. Opracowuje główne cele leczenia fizjoterapeutycznego u osób z chorobami genetycznymi w zależności od ich stanu morfologicznego i funkcjonalnego. Dobiera metody fizjoterapeutyczne do procesu leczenia.	K_U01
EK_03	Potrafi wyciągać wnioski z badań naukowych i własnych obserwacji.	K_U27

3.3 TREŚCI PROGRAMOWE

A. Problematyka wykładu

Treści merytoryczne
Przedstawienie charakterystyki przedmiotu i realizowanych zagadnień oraz formy zaliczenia przedmiotu. Przedstawienie wymaganego piśmiennictwa podstawowego i uzupełniającego. Rola i znaczenie genetyki we współczesnej medycynie.
Genom ludzki i molekularne podstawy jego organizacji. Struktura i funkcja kwasów nukleinowych.
Choroby monogenowe. Mutacje DNA. Metody diagnostyki molekularnej.
Analiza kliniczna i genealogiczna w rozpoznawaniu podstaw chorobowości u ludzi
Dziedziczenie autosomalne. Rodzaje dziedziczenia chorób: autosomalny dominujący i autosomalny recesywny.
Dziedziczenie sprzężone z płcią. Rodzaje dziedziczenia: sprzężony z płcią recesywny oraz sprzężony z płcią dominujący.
Dziedziczenie niemendlowskie. Wielogenowe i wieloczynnikowe podstawy rozwoju rozpowszechnionych chorób człowieka.
Chromosomalne podstawy organizacji genomu. Chromosomy. Kariotyp. Gametogeneza.

Aberracje chromosomowe. Zaburzenia chromosomowe. Stan morfologiczny i funkcjonalny osób z najczęstszymi zaburzeniami chromosomowymi.
Wady wrodzone. Stan morfologiczny i funkcjonalny osób z najczęstszymi wadami wrodzonymi.
Poradnictwo genetyczne. Diagnostyka prenatalna.
Populacyjne badania przesiewowe.
Genetyczne podstawy odporności. Genetyka nowotworów. Grupy pacjentów wymagających poradnictwa genetycznego.
Genetyka a układ ruchu. Grupy pacjentów wymagających poradnictwa genetycznego.
Leczenie i usprawnianie pacjentów w chorobach genetycznych. Cele i główne założenia postępowania fizjoterapeutycznego w zależności od stanu klinicznego i funkcjonalnego. Test zaliczeniowy/praca kontrolna

3.4 METODY DYDAKTYCZNE

Wykład: wykład z prezentacją multimedialną.

Praca własna studenta: konstruowanie i analiza rodowodu w kontekście podatności na choroby rodzinne

4 METODY I KRYTERIA OCENY

4.1 Sposoby weryfikacji efektów uczenia się

Symbol efektu	Metody oceny efektów uczenia się (np.: kolokwium, egzamin ustny, egzamin pisemny, projekt, sprawozdanie, obserwacja w trakcie zajęć)	Forma zajęć dydaktycznych (w, ćw, ...)
EK_01 ,EK_02 EK_03	Zaliczenie z oceną / praca kontrolna	W.

4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

Wykład

Ocena wiedzy i umiejętności (EK_01, EK_02, EK_03):

Przygotowanie pracy kontrolnej wg określonego schematu wymuszającego sprawdzenie określonych w sylabusie efektów kształcenia.

Zasady pisania pracy kontrolnej:

Praca kontrolna przedstawia wyniki analizy własnego rodowodu i legendy z uwzględnieniem przypadków chorób rodzinnych i śmierci z powodu chorób, bezpłodności i utraty rozrodczości co najmniej trzech pokoleń. Legenda powinna zawierać informacje, które uwzględniają możliwości powiązania choroby (zespołu) z pewną mutacją, wskazanie możliwości diagnostycznych (EK_01); wyjaśnienie konieczności przeprowadzenia poradnictwa genetycznego, przedstawienie możliwości terapeutycznych, opracowanie głównych celów i dobór metod fizjoterapeutycznych do procesu leczenia (EK_02), wyciąganie wniosków na temat monogenowego lub wieloczynnikowego podłoża chorób rodzinnych, prognozowanie osobistego ryzyka ich wystąpienia, wybór metod wczesnej diagnozy oraz dostępnych metod zapobiegania (EK_03).

Kryteria oceny:

5.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 93%-100%
4.5 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 85%-92%

4.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 77%-84%
 3.5 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 69%-76%
 3.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 60%-68%
 2.0 – wykazuje znajomość treści kształcenia poniżej 60%
 Zakres ocen 2.0-5.0

*Ocenę pozytywną z przedmiotu można otrzymać
 wyłącznie pod warunkiem uzyskania pozytywnej oceny
 za każdy z ustanowionych efektów uczenia się.*

*Istnieje możliwość zmiany formy zajęć oraz zaliczeń: kontaktowa / zdalna / hybrydowa zależnie od bieżącej
 sytuacji epidemicznej i po uzyskaniu zgody kierownika kierunku.*

5. Całkowity nakład pracy studenta potrzebny do osiągnięcia założonych efektów w godzinach oraz punktach ECTS

Forma aktywności	Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności
Godziny kontaktowe wynikające z harmonogramu studiów	15
Inne z udziałem nauczyciela akademickiego (udział w konsultacjach, egzaminie)	2
Godziny niekontaktowe – praca własna studenta (przygotowanie do zajęć, egzaminu, napisanie referatu itp.)	8
SUMA GODZIN	25
SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS	1

6. PRAKTYKI ZAWODOWE W RAMACH PRZEDMIOTU

Wymiar godzinowy	-
Zasady i formy odbywania praktyk	-

7. LITERATURA

Literatura podstawowa:

1. Genetyka Medyczna – Tobias ES, Connor M, Ferguson-Smith M. przekład pod red. A. Latos-Bieleńskiej PZWL, 2013.

Literatura uzupełniająca:

1. Drewa G., Ferenc T.: Podstawy genetyki dla studentów i lekarzy. Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner, Wrocław 2003.
2. Korf B.R.R.: Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Wydawnictwo naukowe PWN, Warszawa 2003.

3. Nguyen-Dumont T, Karpiński P, Sasiadek M M., Akopyan H, Steen J, A., Theys D, Hammet F, Tsimiklis H, Park D, J., Pope B, J., Ślęzak R, Stembalska A, Pesz K, Kitsera N, Siekierzyńska A, E, Southey M, C., Myszka A. Genetic testing in Poland and Ukraine : should comprehensive germline testing of *BRCA1* and *BRCA2* be recommended for women with breast and ovarian cancer? *Genetics Research*. 2020 : Vol. 102, e1 (7s.)

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej