



## SYLABUS

DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2022-2027

(skrajne daty)

### 1.1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE

Nazwa przedmiotu	<b>Genetyka</b>
Kod przedmiotu*	
Nazwa jednostki prowadzącej kierunek	<b>Kolegium Nauk Medycznych</b>
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	<b>Instytut Nauk o Zdrowiu</b>
Kierunek studiów	<b>Fizjoterapia</b>
Poziom kształcenia	<b>Studia jednolite magisterskie</b>
Profil	<b>Ogólnoakademicki</b>
Forma studiów	<b>Stacjonarne</b>
Rok i semestr studiów	<b>I rok, 1 semestr</b>
Rodzaj przedmiotu	<b>Biomedyczne podstawy fizjoterapii</b>
Język wykładowy	<b>Polski</b>
Koordinator	<b>Prof. dr hab. n. med. Hayane Akopyan</b>
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	Prof. dr hab. n. med. Hayane Akopyan - wykład

\* - *opcjonalnie, zgodnie z ustaleniami w Jednostce*

### 1.2. Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS

Semestr (nr)	Wykł.	Ćw.	Konw.	Lab.	Sem.	ZP	Prakt.	Inne (GN)	Liczba pkt ECTS
1	15	-	-	-	-	-	-	10	1

### 1.3. Sposób realizacji zajęć

zajęcia w formie tradycyjnej

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.

### 3. CELE, EFEKTY UCZENIA, 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.
C2	Zrozumienie genetycznych uwarunkowań umiejętności ruchowych

#### 3.2 EFEKTY UCZENIA SIĘ DLA PRZEDMIOTU

EK (efekt uczenia się)	Treść efektu uczenia się zdefiniowanego dla przedmiotu	Odniesienie do efektów kierunkowych
EK_01	Zna i rozumie uwarunkowania genetyczne rozwoju chorób w populacji ludzkiej	A.W20.
EK_02	Zna i rozumie genetyczne i związane z fenotypem uwarunkowania umiejętności ruchowych	A.W21.

#### 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 niemendrowskie. Wielogenowe i wieloczynnikowe podstawy rozwoju rozpowszechnionych chorób człowieka.
Chromosomalne podstawy organizacji genomu. Chromosomy. Kariotyp. Gametogeneza.
Aberracje chromosomowe. Zaburzenia chromosomowe.
Wady wrodzone.
Poradnictwo genetyczne. Diagnostyka prenatalna.
Populacyjne badania przesiewowe.

Genetyczne podstawy odporności. Genetyka nowotworów.
Genetyka a układ ruchu.
Leczenie i usprawnianie pacjentów w chorobach genetycznych. Test zaliczeniowy/praca kontrolna

### 3.4 METODY DYDAKTYCZNE

**Wykład:** wykład z prezentacją multimedialną.

**Praca własna studenta:** praca z piśmiennictwem, analiza artykułów naukowych

## 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	Przygotowanie zaliczeniowej pracy kontrolnej	W.

### 4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

#### Wykład

#### Ocena wiedzy i (EK\_01, EK\_02):

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

#### Zasady pisania pracy kontrolnej:

Praca kontrolna przedstawia wyniki analizy własnego rodowodu i legendy z uwzględnieniem przypadków chorób rodzinnych śmierci z powodu chorób, bezpłodności i utraty rozrodczości co najmniej trzech pokoleń. Legenda powinna zawierać informacje, które uwzględniają nazwę choroby (zespołu) lub niezróżnicowanej odmienności fenotypowej w zakresie wyglądu zewnętrznego oraz poziomu umysłowego, mendlowski lub niemendlowski sposób dziedziczenia choroby (zespołu), 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.

#### 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.*

*Ocenę końcową z przedmiotu stanowi średnia arytmetyczna z ocen cząstkowych.*

*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
<b>SUMA GODZIN</b>	<b>25</b>
<b>SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS</b>	<b>1</b>

## 6. PRAKTYKI ZAWODOWE W RAMACH PRZEDMIOTU

Wymiar godzinowy	-
Zasady i formy odbywania praktyk	-

## 7. LITERATURA

### **Literatura podstawowa:**

1. Connor M., Ferguson – Smith M.: Podstawy genetyki medycznej. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 1998.

### **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, Sąsiadek 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