

**WYDZIAŁ NAUK MEDYCZNYCH –
KIERUNEK FIZJOTERAPIA JEDNOLITA MAGISTERSKA**

SYLABUS PRZEDMIOTOWY

Informacje ogólne

Nazwa przedmiotu: Genetyka					
1. Kod przedmiotu: 1F/2-10		2. Liczba punktów ECTS: 1			
3. Kierunek:	Fizjoterapia	7. Liczba godzin:	ogółem	wykłady	ćwiczenia /inne akt.
4. Specjalność:		8. Studia stacjonarne:	-	-	-
5. Rok studiów	I	9. Studia niestacjonarne:	30	30	0
6. Semestr:	II	10. Poziom studiów:	JSM		
Koordynator przedmiotu i osoby prowadzące (imię nazwisko, tytuł/stopień naukowy; mail kontaktowy:					
11. Profil kształcenia	praktyczny	12. Język wykładowy:	polski		

Informacje szczegółowe

1. Wymagania wstępne:
Podstawowa wiedza z zakresu przedmiotu biologia na poziomie wykształcenia średniego PRK poziom IV

2.Cele przedmiotu /cele uczenia się 5 – 10 (intencje wykładowcy):	
C1.	Po zakończeniu kursu z przedmiotu Genetyka student kierunku Fizjoterapia posiada aktualną i pogłębioną wiedzę z zakresu genetyki medycznej i klasycznej.
C2	Po zakończeniu kursu z przedmiotu Genetyka Student zna w zakresie pogłębionym etiologię, symptomatologię i patogenezę chorób spowodowanych mutacjami genowymi, aberracjami, zmianami liczby i struktury chromosomów, ze szczególnym uwzględnieniem chorób narządu ruchu
C3	Zna zasady diagnostyki najczęstszych chorób genetycznych człowieka, wskazań do badań genetycznych i podstaw problemów etycznych w genetyce, nowoczesnych i dostępnych terapii

C4	Zna zasady poradnictwa genetycznego i opieki genetycznej w Polsce
C5	Rozumie genetyczne uwarunkowania umiejętności ruchowych

3. Efekty uczenia się wybrane dla przedmiotu (kierunkowe, specjalnościowe, specjalizacyjne):				
<i>W zakresie wiedzy</i>				
Symbol kierunkowego efektu uczenia się	Symbol przedmiotowego efektu uczenia się	Opis zmodyfikowanego dla przedmiotu założonego efektu uczenia się kierunkowego (Po zakończeniu przedmiotu dla potwierdzenia osiągnięcia efektów uczenia się student:)	Sposób weryfikacji efektu	Symbol postawionego celu/ów
A.W_20 O.W1	P10-W01	Zna i rozumie w zakresie pogłębionym molekularne podstawy budowy DNA i mechanizmy warunkujące choroby genetyczne w populacji ludzkiej	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C1 C2
A.W_21 O.W1	P10-W02	Zna i rozumie w zakresie pogłębionym kontekst fenotypowo - genotypowy genetycznych uwarunkowań chorób spowodowanych mutacjami i aberracjami chromosomowymi oraz sposoby diagnostyki i terapii	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C2 C3
A.W_11 O.W1	P10-W03	Zna i rozumie w zakresie pogłębionym genetyczne podłoże warunkujące dysfunkcje czynnościowe w przebiegu chorób	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C2

		genetycznych		
B.W_12 O.W1	P10-W04	Zna i rozumie w zakresie pogłębionym zasady poradnictwa genetycznego i opieki genetycznej w Polsce	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C1 C4
<i>W zakresie umiejętności</i>				
Symbol kierunkowego efektu uczenia	Symbol przedmiotowego efektu uczenia	Opis zmodyfikowanego dla przedmiotu założonego efektu uczenia kierunkowego	Sposób weryfikacji efektu	Symbol postawionego celu/ów
A.U_12 O.U2	P10-U01	Potrafi ocenić na podstawie posiadanej wiedzy ograniczenia i poszczególne cechy motoryczne u pacjenta z obciążeniami natury genetycznej	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C1 C2 C3 C5
A.U_14 O.U2	P10-U02	Wykorzystując posiadaną wiedzę potrafi nawiązać terapeutyczną relację z pacjentem w celu przeprowadzenia wywiadu w zakresie niezbędnym do prowadzenia fizjoterapii	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C2 C3
<i>W zakresie kompetencji społecznych</i>				
Symbol kierunkowego efektu uczenia	Symbol przedmiotowego efektu uczenia	Opis zmodyfikowanego dla przedmiotu założonego efektu uczenia kierunkowego	Sposób weryfikacji efektu	Symbol postawionego celu/ów
K.K_01 O.K5	P10-K01	Rozumie potrzebę doskonalenia zawodowego i uczenia się przez całe życie w obszarze nauk o zdrowiu	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C1

		i praktyki fizjoterapeutycznej nieustannie aktualizując i pogłębiając wiedzę oraz umiejętności		
K.K_04 O.K5	P10-K02	Zna prawa pacjenta i okazuje szacunek. Potrafi odnieść się do problemów etycznych wynikających ze stosowania nowoczesnych metod diagnostycznych i terapeutycznych stosowanych w genetyce klinicznej. Udziela stosownych informacji kierując się dobrem chorego. Dbą o prestiż zawodu fizjoterapeuty	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C3 C4
K.K_05 O.K5	P10-K03	Potrafi wyrażać opinie na temat stanu zdrowia pacjenta odnosząc się do diagnostyki wyników badań i postępów fizjoterapeutycznych. Mając na uwadze dobro pacjenta zachowuje krytyczne podejście do działań własnych i innych.	Egzamin testowy Dyskusja kierowana	C2 C3 C5

4. Treści programowe:

Symbol treści programowych ucznia	Treści programowe (2 godz. lekcyjne na jeden temat; nie wpisuje się do treści zajęć organizacyjnych oraz egzaminu i zaliczenia)	Odniesienie do efektów uczenia- Symbol
TP1	Zasady genetyki klasycznej. Molekularne podstawy budowy i funkcjonowania kwasu DNA. Gen i współdziałanie genów. Genom kariotyp i rodzaje dziedziczenia u człowieka. Dziedziczenie sprzężone z płcią. Znaczenie spokrewnienia w populacji.	A.U_14 O.U2 K.K_04 K.K_05 A.U_12 B.W_12 B.W_11 B.W_20 B.W_21

TP2	<p>Etiopatogeneza i symptomatologia wybranych chorób genetycznych. Molekularne podstawy chorób jednogenowych. Czynniki mutagenne. Mutageneza i mutacje punktowe. Wady i choroby uwarunkowane genetycznie, ze szczególnym uwzględnieniem chorób związanych z zaburzeniami budowy i funkcji narządu ruchu.</p>	<p>A.U_14 O.U2 K.K_04 K.K_05 A.U_12 B.W_12 B.W_11 B.W_20 B.W_21</p>
TP3	<p>Choroby jednogenowe autosomalne recesywne rdzeniowy zanik mięśni, hemochromatoza wrodzona typu I, mukowiscydoza, fenyloketonuria, albinizm oczno-skrótny typu I.</p> <p>Choroby jednogenowe autosomalne dominujące – zespół Marfana, zespół Ehlersa-Danlosa (postać klasyczna), achondroplazja, rodzinna hipercholesterolemia, wrodzona łamliwość kości (typy I i II) Zespół Lobsteina, choroba Huntingtona, Dystrofia Miotaniczna</p>	<p>A.U_14 O.U2 K.K_04 K.K_05 A.U_12 B.W_12 B.W_11 B.W_20 B.W_21</p>
TP4	<p>Choroby jednogenowe sprzężone z chromosomem X - Hemofilie typu A i B, dystrofie mięśniowe Duchennea, Duchenne’a i Beckera, zespół łamliwego chromosomu X. Genetyczne uwarunkowania uzdolnień ruchowych</p>	<p>A.U_14 O.U2 K.K_04 K.K_05 A.U_12 B.W_12 B.W_11 B.W_20 B.W_21</p>
TP5	<p>Metody diagnostyki, terapii genetycznej i doping. Zastosowanie i możliwości badań genetycznych w naukach klinicznych i prawnych. Zasady współpracy genetyków klinicznych cytogenetyków i biologów molekularnych. Modele poradnictwa genetycznego oraz wskazania do badań genetycznych</p>	<p>A.U_14 O.U2 K.K_04 K.K_05 A.U_12 B.W_12 B.W_11 B.W_20 B.W_21</p>

5.Warunki zaliczenia:

(typ oceniania D – F – P)/metody oceniania/ kryteria oceny:

Ocena stopnia osiągnięcia zakładanych efektów:

Student nie osiągnął założonego efektu (ocena 2,0), gdy na egzaminie uzyskuje do 50%

sumy punktów oceniających stopień wymaganej wiedzy/umiejętności przyjętej liczby punktów.

Student wykazuje dostateczny (3,0) stopień wiedzy/umiejętności, gdy na egzaminie uzyskuje od 50% do 60% sumy punktów oceniających stopień wymaganej wiedzy/umiejętności. Student wykazuje plus dostateczny (3,5) stopień wiedzy/umiejętności, gdy na egzaminie uzyskuje powyżej 61% do 70% sumy punktów oceniających stopień wymaganej wiedzy/umiejętności.

Student wykazuje dobry stopień (4,0) wiedzy/umiejętności, gdy na egzaminie uzyskuje powyżej 71% do 80% sumy punktów oceniających wymaganej wiedzy/umiejętności. Student wykazuje plus dobry stopień (4,5) wiedzy/umiejętności, gdy na egzaminie uzyskuje powyżej 81% do 90% sumy punktów oceniających stopień wymaganej wiedzy/umiejętności. Student wykazuje bardzo dobry stopień (5,0) wiedzy/umiejętności, gdy na egzaminie uzyskuje powyżej 91% do 100% sumy punktów oceniających stopień wymaganej wiedzy/umiejętności

6. Metody prowadzenia zajęć:

Wykład z zagadnieniami problemowymi wymagającymi dyskusji kierowanej

7. Literatura (podajemy wyłącznie pozycje do przeczytania przez studentów a nie wykorzystywane przez wykładowcę)

Literatura obowiązkowa:	Literatura zalecana:
Bamshad M.J., Carem J.C., Jorde L.B., Genetyka medyczna, Wyd. Elsevier Urban &Partner, 2021	Bal J., (red.), Genetyka medyczna i molekularna, Wyd. PWN, Warszawa 2021
Kałużewski B. (red.) Genetyka medyczna, Wyd. Elsevier Urban &Partner, Wrocław 2019	Winter P.C., Hickey G.I., Fletcher H.L., Genetyka. Krótkie wykłady. Wyd. Naukowe, PWN, Warszawa 2000
	Ziarkiewicz J., Karolczak M. Profilaktyka najczęstszych wad wrodzonych i rozwojowych narządu ruchu u dzieci, Borgis - Nowa Pediatria 4/2006

8. Kalkulacja ECTS – proponowana: (na podstawie poniższego przykładu)

Forma aktywności/obciążenie studenta	Godziny na realizację/studia stacjonarne	Godziny na realizację/studia niestacjonarne
Godziny zajęć (wg planu studiów) z wykładowcą	-	30
Indywidualna praca studenta	-	10

SUMA GODZIN	-	40
SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS DLA PRZEDMIOTU	-	1

Niniejszy dokument jest własnością ANSM im. Księcia Mieszka I w Poznaniu i nie może być kopiowany, przetwarzany, publikowany, przegrywany, przesyłany pocztą, przekazywany, rozpowszechniany lub dystrybuowany w inny sposób. Dokument podlega ochronie wynikającej z ustawy z dnia 4 lutego 1994 r. o prawie autorskim i prawach pokrewnych oraz ustawie z dnia 29 sierpnia 1997 r. o ochronie danych osobowych.