



Sylabus przedmiotu - część A Genetyka człowieka

104SJP-GENCZL
ECTS: 1.00
CYKL: 2024Z

TREŚCI MERYTORYCZNE

WYKŁAD

Podstawowe pojęcia z genetyki ogólnej – gen, genom, genotyp, fenotyp, kariotyp. Mechanizmy mendelowskiego dziedziczenia autosomalnego recesywnego i dominującego, dziedziczenia sprzężone z płcią. Rodzaje mutacji. Czynniki mutagenne i biologiczne skutki ich działania. Podstawy genetyki klinicznej - uwarunkowania genetyczne chorób jednogenowych, sprzężonych z chromosomem X, aspekty kliniczne aberracji chromosomowych. Dziedziczenie wieloczynnikowe, dziedziczenie mitochondrialne. Genetyczne podłoże chorób nowotworowych oraz możliwości zastosowania terapii genowej. Genetyczne uwarunkowania umiejętności ruchowych. Poradnictwo genetyczne i diagnostyka prenatalna. Problemy etyczne w genetyce.

ĆWICZENIA

Dziedziczenie jednogenowe wybranych cech i chorób autosomalnych i sprzężonych z płcią. Allele wielokrotne – dziedziczenie antygenów grupowych krwi człowieka na przykładzie układu AB0 i Rh. Diagnozowanie mutacji – analiza rodowodowa. Powstawanie i skutki aberracji chromosomowych strukturalnych i liczbowych. Układanie kariogramów osobników z wybranymi aberracjami chromosomowymi. Wywiad z pacjentem dla celów diagnostyki genetycznej. Wskazania do wykonania genetycznych badań prenatalnych. Porada w zakresie profilaktyki chorób genetycznych, ze szczególnym uwzględnieniem chorób nowotworowych.

CEL KSZTAŁCENIA

Zapoznanie z podstawami genetyki ogólnej i klinicznej – z problematyką wad, chorób i zespołów uwarunkowanych genetycznie oraz z dziedziczeniem umiejętności ruchowych

OPIS EFEKTÓW UCZENIA SIĘ PRZEDMIOTU W ODNIESIENIU DO OPISU CHARAKTERYSTYK DRUGIEGO STOPNIA EFEKTÓW UCZENIA SIĘ DLA KWALIFIKACJI NA POZIOMACH 6-8 POLSKIEJ RAMY KWALIFIKACJI W ODNIESIENIU DO DYSCYPLIN NAUKOWYCH I EFEKTÓW KIERUNKOWYCH

M/NMP_P7S_UW.A.U5.+,
M/NMP_P7S_UW.A.U1.+,
M/NMP_P7S_WG.A.W20.+,
M/NMP_P7S_WG.A.W21.+,
M/NMP_P7S_UW.A.U7.+,
M/NMP_P7S_WG.A.W12.+,
M/NMP_P7S_UW.A.U8.+,
M/NMP_P7S_UW.A.U9.+,
M/NMP_P7S_UW.A.U4.+,
M/NZP_P7S_KK.KP7_KO6+,
M/NZP_P7S_KK.KP7_KR8+,
M/NMP_P7S_UW.A.U10.+,
M/NMP_P7S_UW.A.U3.+,
M/NMP_P7S_UW.A.U2.+, M/NZP_P7S_UW.A.U14.+,
M/NMP_P7S_UW.A.U6.+

**Symbole efektów
dyscyplinowych:**

Akty prawne określające efekty uczenia się:

274/2023

Dyscypliny: nauki medyczne, nauki o kulturze fizycznej, nauki o zdrowiu

Status przedmiotu:

Obligatoryjny

Grupa przedmiotów:A –

Biomedyczne podstawy fizjoterapii

Kod: ISCED 0915

Kierunek studiów:

Fizjoterapia

Zakres kształcenia:

Profil kształcenia:

Praktyczny

Forma studiów: Stacjonarne

Poziom studiów: Jednolite magisterskie

Rok/semestr: 1/1

Rodzaj zajęć: Wykład, Ćwiczenia

Liczba godzin w

semestrze: Wykład: 10.00, Ćwiczenia: 10.00

Język wykładowy: polski

Przedmioty

wprowadzające: biologia medyczna

Wymagania

wstępne: znajomość genetyki na poziomie szkoły średniej

Nazwa jednostki org.

realizującej przedmiot:

Katedra Fizjoterapii

Osoba odpowiedzialna za

realizację

przedmiotu: dr Barbara

Juśkiewicz-Swaczyna

e-mail: barbara.juskiewicz-swaczyna@uwm.edu.pl

Uwagi dodatkowe:

EFEKTY UCZENIA SIĘ:

Wiedza:

W1 - Charakteryzuje zewnętrzne czynniki fizyczne i ich wpływ na organizm człowieka

W2 - Zna uwarunkowania genetyczne rozwoju chorób w populacji ludzkiej

W3 - Zna i rozumie genetyczne i związane z fenotypem uwarunkowania umiejętności ruchowych

Umiejętności:

U1 - Umie oceniać wpływ czynników fizycznych (mutagennych) na organizm człowieka, odróżniając reakcje prawidłowe i zaburzone

U2 - potrafi przeprowadzić wywiad i analizować zebrane informacje w zakresie potrzebnym dla prowadzenia fizjoterapii

Kompetencje społeczne:

K1 - korzystania z obiektywnych źródeł informacji

K2 - Formułuje opinie dotyczące różnych aspektów działalności zawodowej

FORMY I METODY DYDAKTYCZNE:

Wykład(W1;W2;W3;):wykład informacyjny z prezentacją multimedialną

FORMA I WARUNKI WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ:

Wykład (Kolokwium pisemne) - test z pytaniami zamkniętymi i otwartymi - W1, W2, W3, U1, K1

Ćwiczenia (Kolokwium pisemne) - test z pytaniami zamkniętymi i otwartymi -

Ćwiczenia (Projekt) - wywiad dla celów diagnostyki genetycznej, porada profilaktyczna - U1, U2, K2

LITERATURA PODSTAWOWA:

1. Drewa G., Ferenc T., *Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów*, Wyd. Elsevier. Urban Partner, R. 2015

2. Goc A., Piątkowska B., Dąbrowska G., *Zbiór zadań i pytań z genetyki ogólnej*, Wyd. Naukowe Uniwersytetu Mikołaja Kopernika, R. 2021

3. Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., *Genetyka Medyczna*, Wyd. . Elsevier Urban Partner, R. 2021

4. Bal J., *Genetyka medyczna i molekularna*, Wyd. Naukowe PWN, R. 2017

LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA:

1. Brown. T.A., *Genomy*, Wyd. Naukowe PWN, R. 2019

2. Kukliński B., Schemionek A., *Medycyna mitochondrialna : nowatorska metoda na pozornie nieuleczalne choroby*, Wyd. Vital, R. 2021

3. Plomin R., *Matryca. Jak DNA programuje nasze życie*, Wyd. Copernicus Center Press, R. 2020

4. Kurnatowski P., *Genetyka - 225 zadań dla studentów kierunków medycznych z przykładami rozwiązań*, Wyd. Promedi, R. 2010

Szczegółowy opis przyznanej punktacji ECTS - część B

104SJP-GENCZL

ECTS: 1.00

CYKL: 2024Z

Genetyka człowieka

Na przyznaną liczbę punktów ECTS składają się:

1. Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim:

- udział w: Wykład	10.0 h
- udział w: Ćwiczenia	10.0 h
- konsultacje	2.0 h
OGÓŁEM:	22.0 h

2. Samodzielna praca studenta:

Wykonanie wywiadu i opracowanie zaleceń	3.00 h
Przygotowanie do kolokwium	

OGÓŁEM: 3.0 h

godziny kontaktowe + samodzielna praca studenta **OGÓŁEM: 25.0 h**

1 punkt ECTS = 25-30 h pracy przeciętnego studenta,
liczba punktów ECTS= 25.0 h : 25.0 h/ECTS = 1.00 ECTS

Średnio: **1.0 ECTS**

- w tym liczba punktów ECTS za godziny kontaktowe z bezpośrednim udziałem nauczyciela akademickiego	0.88 punktów ECTS
- w tym liczba punktów ECTS za godziny realizowane w formie samodzielnej pracy studenta	0.12 punktów ECTS