

## Przedmiot: GENETYKA

### I. Informacje ogólne

Jednostka organizacyjna	Wydział Rehabilitacji Katedra Biologicznych Podstaw Rehabilitacji Kierownik: Prof.dr hab. Andrzej Wit
Nazwa przedmiotu	<b>GENETYKA</b>
Kod przedmiotu	<b>FII-32</b>
Język wykładowy	Polski
Rodzaj przedmiotu kształcenia (obowiązkowy/fakultatywny)	Obowiązkowy
Poziom (np. pierwszego lub drugiego stopnia)	II stopnia
Rok studiów	II
Semestr (zimowy, letni)	4
Liczba punktów ECTS	1,5
Imiona i nazwiska tytuł/ stopień naukowy, adres e-mailowy wykładowców prowadzących zajęcia	dr p. med. Łukasz Henszel - henszel.lukasz@gmail.com
Program (programy) studiów, w którym realizowany jest przedmiot	Fizjoterapia
Sposób realizacji zajęć (stacjonarny, uczenie się na odległość)	Stacjonarny
Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji oraz dodatkowe	Wymagania wstępne. Przed przystąpieniem do przedmiotu student posiada wiedzę, umiejętności i kompetencje z zakresu: biologii medycznej, biochemii i patologii ogólnej.

## II. Informacje szczegółowe

### Cele przedmiotu

C1	Zapoznanie studenta z nowoczesną genetyką, ze szczególnym uwzględnieniem genetyki klinicznej
C2	Wiedza ta ma umożliwić zrozumienie patogenezy chorób uwarunkowanych genetycznie, z których większość doprowadza do różnego typu niepełnosprawności
C3	Wiedza niezbędna dla rehabilitantów, gdyż fizjoterapia jest głównym działaniem terapeutycznym u osób z chorobami uwarunkowanymi genetycznie

### Efekty kształcenia w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych dla przedmiotu

Efekt kształcenia kierunkowy	Treść efektu kształcenia dla przedmiotu	Odniesienie do celów	Odniesienie do efektów obszarowych
<b>Wiedza</b>			
K_W01 Posiada wiedzę w zakresie genetyki klinicznej: potrafi zdefiniować oraz opisać objawy wad, zespołów i chorób uwarunkowanych genetycznie oraz interpretować genetyczne uwarunkowania uzdolnień ruchowych	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Podstawowe pojęcia z zakresu genetyki człowieka i genetyki klinicznej</li> <li>2. Molekularne podstawy dziedziczenia.</li> <li>3. Badanie genomu człowieka jako źródła zmienności genetycznej</li> <li>4. Mechanizmy dziedziczenia cech prawidłowych i chorób</li> <li>5. Mutacje i ich wpływ na występowanie chorób</li> <li>6. Genetyczne podstawy występowania chorób dziedziczących się jednogenowo</li> <li>7. Przyczyny występowania aberracji chromosomowych</li> <li>8. Udział czynników genetycznych w występowaniu wad wrodzonych</li> <li>9. Udział czynników genetycznych w uwarunkowaniu uzdolnień ruchowych i zaburzeń rozwoju psychoruchowego</li> <li>10. Udział czynników genetycznych w chorobach często występujących u osób dorosłych oraz uzależnieniach</li> <li>11. Podstawy farmakogenetyki</li> <li>12. Metody molekularne stosowane w diagnostyce chorób</li> <li>13. Poradnictwo genetyczne i terapia genowa</li> <li>14. Genetyka starzenia</li> <li>15. Genetyczne podłoże występowania nowotworów</li> </ol>	C1, C2, C3	M2A_W01, M2A_W03
<b>Umiejętności</b>			
K_U04 Potrafi przedstawić wybrane problemy funkcjonalne pacjenta oraz	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Student potrafi określić podstawowe mechanizmy dziedziczenia i potrafi prawidłowo interpretować ich odstępstwa oraz wskazać czynniki genetyczne prowadzące lub nieprowadzące do zaburzeń.</li> <li>2. Rozumienie istoty zmian uwarunkowanych mutacjami na poziomie genów, struktury chromosomów oraz liczby chromosomów</li> </ol>	C1, C2, C3	M2A_U03, M2A_U05

możliwości stosowania fizjoterapii w formie ustnej, lub pisemnej w sposób przystępny dla odbiorców	<p>prowadzących do wystąpienia wad rozwojowych, chorób lub zespołów chorobowych.</p> <p>3. Student potrafi powiązać proponowane metody fizjoterapeutyczne z profilaktyką i leczeniem stanów patologicznych uwarunkowanych genetycznie.</p>		
<b>Kompetencje społeczne</b>			
K_K01 <b>Rozumie</b> potrzebę uczenia się przez całe życie i potrafi inicjować i organizować procesy grupowego uczenia się w zespole	1. Pogłębia wiedzę w zakresie najnowszych badań nad genetycznymi uwarunkowaniami chorób.	C1, C2, C3	M2A_K01
K_K09 <b>potrafi</b> formułować opinie dotyczące różnych aspektów fizjoterapii uwzględniając współpracę z innymi specjalistami i pracę w zespole	2. Pogłębia wiedzę w zakresie najnowszych badań dotyczących zastosowania fizjoterapii w postępowaniu z pacjentami z chorobami uwarunkowanymi genetycznie.	C1, C2, C3	M2A_K08

### Treści programowe

Treści programowe	Tytuł wykładu	Odniesienie do efektów kształcenia kierunkowych/ przedmiotowych	Odniesienie do celów przedmiotu
<b>WYKŁADY</b>			
TP1	Wprowadzenie do genetyki. Historia i podstawowe pojęcia.	K_W01/1, K-U04/ 1 K_K01/ 1 K_K09/2	C1, C2, C3
TP2	Molekularne podstawy dziedziczenia. Ekspresja genów.	K_W01/2 K-U04/1 K_K01/1	C1

		K_K09/2	
TP3	Genom człowieka.	K_W01/3 K-U04/1 K_K01/1 K_K09/2	C1, C2
TP4	Genetyka klasyczna - mechanizmy dziedziczenia.	K_W01/4 K-U04/1 K_K01/1 K_K09/2	C1, C2
TP5	Zmienność. Mutacje i ich wpływ na występowanie chorób.	K_W01/5 K-U04/2 K_K01/1 K_K09/2	C1, C2
TP6	Choroby człowieka dziedziczące się jednogenowo – autosomalne.	K_W01/6 K-U04/3 K_K01/1 K_K09/2	C1, C2, C3
TP7	Choroby człowieka dziedziczące się jednogenowo – sprzężone z płcią.	K_W01/6 K-U04/3 K_K01/1 K_K09/2	C1, C2, C3
TP8	Zespoły aberracji chromosomowych.	K_W01/7 K-U04/3 K_K01/1 K_K09/2	C1, C2, C3
TP9	Udział czynników genetycznych w wybranych wadach wrodzonych i zaburzeniach rozwoju psychoruchowego	K_W01/8-9 K-U04/3 K_K01/1 K_K09/2	C1, C2, C3
TP10	Udział czynników genetycznych w chorobach często występujących u osób dorosłych oraz uzależnieniach	K_W01/10 K-U04/3 K_K01/1 K_K09/2	C1, C2, C3
TP11	Wpływ leków i innych związków chemicznych na kwasy nukleinowe. Podstawy farmakogenetyki w prowadzeniu prawidłowej i bezpiecznej farmakoterapii.	K_W01/11 K-U04/2 K_K01/1 K_K09/2	C1, C2, C3
TP12	Metody molekularne stosowane w diagnostyce chorób.	K_W01/12 K-U04/3 K_K01/1 K_K09/2	C1, C2, C3
TP13	Wybrane elementy poradnictwa genetycznego i podstawy terapii genowej.	K_W01/13 K-U04/3 K_K01/1 K_K09/2	C1, C2, C3
TP14	Genetyczne aspekty starzenia.	K_W01/14 K-U04/2 K_K01/1 K_K09/2	C1, C2, C3

TP15	Genetyczne i środowiskowe uwarunkowania nowotworów.	K_W01/15 K-U04/3 K_K01/1 K_K09/2	C1, C2, C3
<b>ĆWICZENIA/ ZAJĘCIA PRAKTYCZNE</b>			
<b>BRAK</b>			

<b>Planowane formy/działania/metody dydaktyczne</b>		
Treści programowe	Metoda dydaktyczna	Odniesienie do efektów kształcenia kierunkowych/ przedmiotowych
TP1-TP15	Wykład z wykorzystaniem środków audiowizualnych	K_W01/1-15 K_U04/1-3 K_K01/1 K_K09/2
<b>Środki dydaktyczne:</b> Rzutnik multimedialny, Komputer		

<b>Metody i kryteria oceniania</b>		
Efekt kształcenia dla przedmiotu	Treści programowe (TP)	Typy/ Metody oceniania D – oceniane diagnostyczne, F- ocenianie formujące, P – ocenianie podsumowujące * lub wybór z załączonej listy walidacji wyników
K_W01, K_U04, K_K01, K_K09	TP1-TP15	W/U/K - sprawdzian pisemny, test jednokrotnego wyboru (P)

\*D – ocena przypadku, rozpoznanie, F – sprawdzian pisemny, dyskusja, obserwacja, P - egzamin pisemny lub wybór z załączonej walidacji wyników.

<b>Zalecana lista lektur lub lektury obowiązkowe</b>
<p><b>Literatura obowiązkowa:</b> Drewa G., Ferenc T. Podstawy genetyki. Podręcznik dla studentów, Wydawnictwo Urban &amp; Partner, Wrocław 2011. Bradley L.R., Johnson D.R., Pober B: Genetyka medyczna. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2009.</p> <p><b>Literatura uzupełniająca:</b> Winter P. C., Hickey G.I., Fletcher H.,L: Genetyka. Krótkie wykłady, PWN, Warszawa 2009. Connor M., Ferguson-Smith M.: Podstawy Genetyki Medycznej. Wydawnictwo Lekarskie PZWL 1998. Epstein R. J.: Biologia molekularna. Wydawnictwo Czelej, Lublin 2006.</p>

**Punkty ECTS - 1 pkt - 30 godz. pracy studenta (kontaktowych + samodzielnych)**

<b>RODZAJ ZAJĘĆ</b>	<b>GODZINY</b>
Godziny kontaktowe	30
Przygotowanie do zajęć	15
<b>Razem = 45 godz. = 1,5 ECTS</b>	

*Wydział Rehabilitacji AWF Warszawa*