



SYLABUS ZAJĘĆ Informacje ogólne

Nazwa ZAJĘĆ: Genetyka zaburzeń metabolicznych 2023/24	
Rodzaj ZAJĘĆ	Do wyboru
Wydział PUM	Nauk o Zdrowiu
Kierunek studiów	<i>Dietetyka kliniczna</i>
Specjalność	
Poziom studiów	jednolite magisterskie I stopnia <input type="checkbox"/> II stopnia <input checked="" type="checkbox"/>
Forma studiów	stacjonarne
Rok studiów /semestr studiów	I/ II
Liczba przypisanych punktów ECTS	1
Formy prowadzenia zajęć (liczba godzin)	W: E-learning (10 godz.); S (10 godz.); Ćw. (10 godz.)
Sposoby weryfikacji i oceny efektów uczenia się	- zaliczenie na ocenę: <input type="checkbox"/> opisowe <input checked="" type="checkbox"/> testowe <input type="checkbox"/> praktyczne <input type="checkbox"/> ustne <input type="checkbox"/> zaliczenie bez oceny - egzamin końcowy: <input type="checkbox"/> opisowy <input type="checkbox"/> testowy <input type="checkbox"/> praktyczny <input type="checkbox"/> ustny
Kierownik jednostki	Prof. dr hab. Grażyna Adler
Adiunkt dydaktyczny lub osoba odpowiedzialna za przedmiot	Prof. dr hab. Grażyna Adler /grazyna.adler@pum.edu.pl/ +48 (91) 48 00 958
Strona internetowa jednostki	https://www.pum.edu.pl/studia_iii_stopnia/informacje_z_jednostek/wnoz/samodzielna_pracownia_antropogenetyki_i_gerontobiologii/
Język prowadzenia zajęć	polski

Informacje szczegółowe

Cele zajęć		<i>Opanowanie wiedzy dotyczącej wczesnego wykrywania, możliwości interwencji, stosowania odpowiednich metod analitycznych – w tym badań przesiewowych - w przypadku wrodzonych, genetycznych chorób metabolicznych</i>
Wymagania wstępne w zakresie	Wiedzy	<i>Wymagana wiedza na poziomie szkoły średniej z biologii, fizjologii i genetyki człowieka. Student zna: a) podstawy prawidłowego rozwoju człowieka, b. podstawy biochemii i metod analitycznych, c. podstawy z zakresu występowania chorób metabolicznych wraz z możliwością ich wykrywania.</i>
	Umiejętności	<i>Zdolność do syntezy i podstawowej analizy oraz samodzielnego formułowania opinii i wniosków na podstawie zdobytej wiedzy, gotowość do dyskusji</i>
	Kompetencji społecznych	<i>Współpraca w grupie, zaangażowanie w samokształcenie, odpowiedzialność i systematyczność</i>

EFEKTY UCZENIA SIĘ			
Ip. efektu uczenia się	Student, który zaliczył ZAJĘCIA wie/umie/potrafi:	SYMBOL (odniesienie do) efektów uczenia się dla kierunku	Sposób weryfikacji efektów UCZENIA SIĘ*
W01	<i>Student posługuje się podstawowymi pojęciami w obszarze genetyki chorób metabolicznych człowieka. Ma wiadomości z zakresu wczesnego wykrywania tych schorzeń (w tym badań przesiewowych) i możliwości interwencji.</i>	P6S_UW2-01, P6S_UW3-02	
U01	<i>Student potrafi wykonać podstawowe analizy molekularne przydatne w diagnozowaniu genetycznych chorób metabolicznych.</i>	P6S_UW2-01, P6S_UW3-02	
U02	<i>Student potrafi zastosować poznaną wiedzę w swojej praktyce zawodowej.</i>	P6S_UW2-01, P6S_UW3-02	
K01	<i>Student potrafi konstruktywnie współpracować w zespole rozwiązującym zadania i problemy laboratoryjne.</i>	P6S_UW2-01, P6S_UW3-02	
			Końcowa PM
Tabela efektów UCZENIA SIĘ w odniesieniu do formy zajęć			
Lp. efektu	Efekty uczenia się	Forma zajęć	

uczenia się		Wykład	Seminarium	Ćwiczenia	Ćwiczenia kliniczne	Symulacje	E-learning	Inne formy	
W01	K_W01						X		
W02	K_W02						X		
W03	K_W03						X		
W04	K_W04						X		
W05	K_W05						X		
S01	K_S01		X						
S02	K_S02		X						
S03	K_S03		X						
S04	K_S04		X						
S05	K_S05		X						
ĆW01	K_ĆW01			X					
ĆW02	K_ĆW02			X					
ĆW03	K_ĆW03			X					
ĆW04	K_ĆW04			X					
ĆW05	K_ĆW05			X					

TABELA TREŚCI PROGRAMOWYCH

Lp. treści programowej	Treści programowe	Liczba godzin 10	Odniesienie do efektów uczenia się dla ZAJĘĆ
Semestr zimowy			
TK 01	W: Podłoże genetyczne cukrzyc i galaktozemii.	2	P6S_UW2-01, P6S_UW3-02
TK 02	W: Podłoże genetyczne chorób spichrzeniowych: Menkesa i Wilsona oraz hemochromatozy.	2	P6S_UW2-01, P6S_UW3-02
TK 03	W: Podłoże genetyczne osteoporozy.	2	P6S_UW2-01, P6S_UW3-02
TK 04	W: Podłoże genetyczne mukowiscydozy i fenyloketonurif.	2	P6S_UW2-01, P6S_UW3-02
TK 05	W: Podłoże genetyczne wybranych chorób lizosomalnych.	2	P6S_UW2-01, P6S_UW3-02
U01	Podstawowe zasady bezpieczeństwa związane z pracą z materiałem biologicznym i sprzętem.	2	K1_U01, K1_U02, K1_U13, K1_U15, K1_U40
U02	Wprowadzenie do laboratorium. Zasady pobierania materiału genetycznego do badań genetycznych.	2	K1_U01, K1_U02, K1_U13, K1_U15, K1_U40

U03	Badanie polimorfizmów-podobieństwa i różnice w przeprowadzaniu analiz.	2	
U04-U05	Poznanie wybranych zasobów internetowych-zdobywanie wiedzy na temat diagnostyki chorób metabolicznych.	4	
U01-U05	Zapoznanie się z prostym sprzętem laboratoryjnym w celu izolacji i oznaczenia polimorfizmu wybranego genu.	10	
Zalecana literatura:			
1. Genetyka medyczna. Autorzy: Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. Red. wyd. pol. M. Borowiec. Wydawca: Edra Urban & Partner. Wrocław 2021, wydanie 6.			
Literatura uzupełniająca			
1. Aktualne publikacje z pubmed, PubMed, Embase i Google Scholar dotyczące chorób dziedzicznych.			
2. White M., Turner P., Bates A., McLennan A. Biologia molekularna. Krótkie wykłady. Wyd. Nauk. PWN, Wyd. 4, 2021.			
Nakład pracy studenta			
Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie sprawozdania, itp.)	Obciążenie studenta [h]		
	W ocenie (opinii) nauczyciela		
Godziny kontaktowe z nauczycielem	20		
Przygotowanie do ćwiczeń/seminarium	20		
Czytanie wskazanej literatury	20		
Napisanie raportu z laboratorium/ćwiczeń/przygotowanie projektu/referatu itp.			
Przygotowanie do kolokwium/kartkówki	15		
Przygotowanie do egzaminu			
Przygotowanie i prezentacja multimedialna na podstawie badań z literatury (PubMed)			
Sumaryczne obciążenie pracy studenta	75		
Punkty ECTS za moduł/przedmiot	1		
Uwagi			

*Przykładowe sposoby weryfikacji efektów kształcenia:

EP – egzamin pisemny

EU - egzamin ustny

ET – egzamin testowy

EPR – egzamin praktyczny

K – kolokwium
R – referat
S – sprawdzenie umiejętności praktycznych
RZĆ – raport z ćwiczeń z dyskusją wyników
O - ocena aktywności i postawy studenta
SL - sprawozdanie laboratoryjne
SP – studium przypadku
PS - ocena umiejętności pracy samodzielnej
W – kartkówka przed rozpoczęciem zajęć
PM – prezentacja multimedialna
i inne