



SYLABUS ZAJĘĆ Informacje ogólne

Nazwa ZAJĘĆ: Genetyka 2023/24	
Rodzaj ZAJĘĆ	Do wyboru
Wydział PUM	Nauk o Zdrowiu
Kierunek studiów	Fizjoterapia
Specjalność	
Poziom studiów	jednolite magisterskie X I stopnia <input type="checkbox"/> II stopnia <input type="checkbox"/>
Forma studiów	stacjonarne
Rok studiów /semestr studiów	I/ I
Liczba przypisanych punktów ECTS	1
Formy prowadzenia zajęć (liczba godzin)	W: E-learning (10)
Sposoby weryfikacji i oceny efektów uczenia się	- zaliczenie na ocenę: <input type="checkbox"/> opisowe X 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 /gra2@pum.edu.pl/ +48 (91) 48 00 958
Strona internetowa jednostki	https://www.pum.edu.pl/wydzialy/wydzial-nauk-o-zdrowiu/samodzielnna-pracownia-antropogenetyki-i-gerontobiologii
Język prowadzenia zajęć	polski

Informacje szczegółowe

Cele zajęć		<p>1. Zapoznanie studentów z :</p> <ul style="list-style-type: none"> - budową i zmiennością ludzkiego genomu; HUGO - metodami analizy cytogenetycznej i genomu - poznanie wybranych markerów w badaniu ludzkiej zmienności - genetyczną historią populacji ludzkiej na przykładzie haplogrup - wybranymi chorobami dziedzicznymi monogenowo i w sposób poligenowy
Wymagania wstępne w zakresie	Wiedzy	Wymagana wiedza na poziomie szkoły średniej z biologii, fizjologii i genetyki człowieka
	Umiejętności	Zdolność do syntezy i podstawowej analizy oraz samodzielnego formułowania opinii i wniosków na podstawie zdobytej wiedzy, gotowość do dyskusji
	Kompetencji społecznych	Współpraca w grupie, zaangażowanie w samokształcenie, odpowiedzialność i systematyczność

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	W: Przedstawić aktualny stan wiedzy na temat ludzkiego genomu i możliwości jego badania.	K_W01; C.W1, B.W15	Końcowa PM
W02	W: Opisać historyczne współczesne i powiązania z zasadami dziedziczenia, dziedziczenia w linii ojcowskiej i mitochondrialnej, sprzężonego z płcią	K_W02; C.W5, C.W8	Końcowa PM
W03	W: Przedstawić budowę chromosomów, wybrane sposoby diagnostyki kariotypu	K_W03; C.W3	Końcowa PM
W04	W: Zróżnicować wrodzone wady rozwojowe i choroby o podłożu genetycznym	K_W04; C.U3, C.W9	Końcowa PM
W05	W: Opisać wybrane choroby o podłożu genetycznym: związane z nimi mutacje, sposób dziedziczenia, objawy kliniczne, diagnostykę i jeśli taka istnieje- terapię	K_W05; A.W10, C.U3, C.W9, B.W18, A.W3, A.W17, A.W20	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		

TABELA TREŚCI PROGRAMOWYCH

Lp. treści programowej	Treści programowe	Liczba godzin 10	Odniesienie do efektów uczenia się dla ZAJĘĆ
Semestr zimowy			
TK 01	W: Genom człowieka, zasady dziedziczenia i relacje genotyp-fenotyp.	2	W01.
TK 02	W: Markery zmienności ewolucyjnej człowieka.	2	W02.
TK 03	W: Metody analizy cytogenetycznej i genomu. Prawo a współczesna genetyka i biogenetyka.	2	W02; W03.
TK 04	W: Budowa chromosomów. Wybrane choroby uwarunkowane genetycznie.	2	W01; W03
TK 05	W: Wady rozwojowe i wybrane choroby uwarunkowane genetycznie.	2	W01; W04; W05.

Zalecana literatura:

Literatura podstawowa

- Bal J. Genetyka medyczna i molekularna., PN, Warszawa 2017, wyd.1
- White M., Turner P., Bates A., McLennan A. Biologia molekularna. Krótkie wykłady. Wyd. Nauk. PWN, Wyd. 4, 2021.
- Aktualne publikacje z pubmed, PubMed, Embase i Google Scholar dotyczące chorób dziedzicznych.

Literatura uzupełniająca

- Publikacje z pubmed, PubMed, Embase i Google Scholar.

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	
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	55
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