



Sylabus														
Opis przedmiotu kształcenia														
Nazwa modułu/przedmiotu	5. Genetyka								Grupa szczegółowych efektów kształcenia					
									Kod grupy	Nazwa grupy				
Wydział	Nauk o Zdrowiu													
Kierunek studiów	Fizjoterapia													
Specjalności	-													
Poziom studiów	<u>jednolite magisterskie X *</u> I stopnia II stopnia III stopnia podyplomowe													
Forma studiów	X <u>stacjonarne</u> niestacjonarne													
Rok studiów	1					Semestr studiów: 1				zimowy				
Typ przedmiotu	X <u>obowiązkowy</u> ograniczonego wyboru wolny wybór/ fakultatywny													
Rodzaj przedmiotu	kierunkowy X <u>podstawowy</u>													
Język wykładowy	X <u>polski</u> angielski inny													
* zaznaczyć odpowiednio, zamieniając na X														
Liczba godzin														
Forma kształcenia														
Jednostka realizująca przedmiot	Wykłady (WY)	Seminaria (SE)	Ćwiczenia audytorne (CA)	Ćwiczenia kierunkowe - niekliniczne (CN)	Ćwiczenia kliniczne (CK)	Ćwiczenia laboratoryjne (CL)	Ćwiczenia w warunkach symulowanych (CS)	Zajęcia praktyczne przy pacjencie (PP)	Ćwiczenia specjalistyczne - magisterskie (CM)	Lektoraty (LE)	Zajęcia wychowania fizycznego-obowiązkowe (WF)	Praktyki zawodowe (PZ)	Samokształcenie (Czas pracy własnej studenta)	E-learning (EL)
<b>Semestr zimowy:</b>														
	15												10	
<b>Semestr letni</b>														
<b>Razem w roku:</b>														



	15											10	
<p>Cele kształcenia: (max. 6 pozycji)</p> <p>C1. Zna i rozumie podstawy funkcjonowania genomu człowieka i ekspresji informacji genetycznej.</p> <p>C2. Ma wiedzę w zakresie podstawowej terminologii stosowanej w genetyce ze szczególnym uwzględnieniem genetyki człowieka</p> <p>C3. Poznanie zasad dziedziczenia i mechanizmów powstania zaburzeń genetycznych u człowieka.</p> <p>C4. Poznanie symptomatologii chorób o podłożu genetycznym, w tym chorób wymagających opieki rehabilitacyjnej.</p> <p>C5. Zna nowoczesne techniki i rodzaje badań genetycznych oraz identyfikację wskazań do wykonania diagnostyki genetycznej.</p>													
<p><b>Macierz efektów kształcenia dla modułu/przedmiotu w odniesieniu do metod weryfikacji zamierzonych efektów kształcenia oraz formy realizacji zajęć:</b></p>													
Numer efektu kształcenia przedmiotowego	Numer efektu kształcenia kierunkowego	Student, który zaliczy moduł/przedmiot wie/umie/potrafi					Metody weryfikacji osiągnięcia zamierzonych efektów kształcenia (formujące i podsumowujące)			Forma zajęć dydaktycznych <i>** wpisz symbol</i>			
<b>W 01</b>	<b>K_W01</b>	Posiada pogłębioną wiedzę niezbędną do opisu genetycznych podstaw zaburzeń rozwoju i funkcjonowania narządów i układów					Formułująca - przedłużona obserwacja przez nauczyciela prowadzącego			WY			
<p>** WY - wykład; SE - seminarium; CA - ćwiczenia audytorjne; CN - ćwiczenia kierunkowe (niekliniczne); CK - ćwiczenia kliniczne; CL - ćwiczenia laboratoryjne; CM – ćwiczenia specjalistyczne (mgr); CS - ćwiczenia w warunkach symulowanych; LE - lektoraty; zajęcia praktyczne przy pacjencie - PP; WF - zajęcia wychowania fizycznego (obowiązkowe); PZ- praktyki zawodowe; SK – samokształcenie, EL- E-learning.</p>													
<p>Proszę ocenić w skali 1-5 jak powyższe efekty lokują państwa zajęcia w działach: przekaz wiedzy, umiejętności czy kształtowanie postaw:</p> <p>Wiedza: 4</p> <p>Umiejętności: 1</p> <p>Kompetencje społeczne: 1</p>													
<b>Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS):</b>													
<b>Forma nakładu pracy studenta</b> (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie itp.)										<b>Obciążenie studenta (h)</b>			
1. Godziny kontaktowe:										15			
2. Czas pracy własnej studenta (samokształcenie):										10			
Sumaryczne obciążenie pracy ta:										25			
<b>Punkty ECTS za moduł/przedmiotu</b>										1			
Uwagi										Zal/oc			
<p><b>Treść zajęć:</b> (proszę wpisać hasłowo tematykę poszczególnych zajęć z podziałem na formę zajęć dydaktycznych, pamiętając, aby przekładała się ona na zamierzone efekty kształcenia)</p>													



<b>Wykłady</b> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Elementy genetyki ogólnej. Wprowadzenie do genetyki klinicznej.</li><li>2. Poradnictwo genetyczne – zakres, rola wywiadu rodzinnego, zasady konstrukcji rodowodu. Fizjoterapia w procesie terapeutycznym osób z chorobami genetycznie uwarunkowanymi.</li><li>3. Badania cytogenetyczne i molekularne w diagnostyce genetycznej.</li><li>4. Dysmorfologia i wady wrodzone.</li><li>5. Aberracje liczbowe i strukturalne chromosomów – wybrane zespoły.</li><li>6. Choroby dziedziczone w sposób autosomalnie dominujący i recesywny (ogólne zasady dziedziczenia, przykład chorób).</li><li>7. Choroby dziedziczone w sprzężeniu z płcią dominująco i recesywnie oraz choroby wynikające z zaburzeń determinacji i różnicowania płci.</li><li>8. Poradnictwo w chorobach dziedziczonych wieloczynnikowo (rola czynników genetycznych i środowiskowych, przykłady chorób).</li><li>9. Diagnostyka prenatalna.</li><li>10. Dziedziczne predyspozycje do nowotworów.</li></ol>
<b>Seminaria</b> <p>Nie dotyczy</p>
<b>Ćwiczenia</b> <p>Nie dotyczy</p>
<b>Samokształcenie:</b> praca w formie prezentacji multimedialnej. <b>Tematyka:</b> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Osoby z niepełnosprawnością intelektualną.</li><li>2. Pacjent pediatryczny i neurologiczny z objawami chorób genetycznych.</li></ol> Student ma również możliwość napisania pracy na zaproponowany przez siebie temat po akceptacji nauczyciela/koordynatora przedmiotu.
<b>Literatura podstawowa:</b> (wymienić wg istotności, nie więcej niż 3 pozycje) <ol style="list-style-type: none"><li>1. Korf BR. [Wyd. pol. pod red. A. Pawlaka]. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych.. PWN, Warszawa 2003.</li><li>2. Genetyka Medyczna. Tobias ES, Connor M. Ferguson-Smith M. [Wyd. pol. pod red. A. Latos-Bieleńskiej]. PZWL, Warszawa 2013.</li></ol> <b>Literatura uzupełniająca i inne pomoce:</b> (nie więcej niż 3 pozycje) <ol style="list-style-type: none"><li>1. Bal J. Genetyka medyczna i molekularna. PWN, 2017</li><li>2. Kaczan T., Śmigiel R.: Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju u dzieci z chorobami genetycznymi. Impuls, Kraków, 2017</li><li>3. Jankowski A. (red.) Kompendium Pediatrii Praktycznej. Cornetis, Wrocław 2010</li></ol>
<b>Wymagania dotyczące pomocy dydaktycznych:</b> (np. laboratorium, rzutnik multimedialny, inne...) <p>Rzutnik multimedialny, laptop</p>
<b>Warunki wstępne:</b> (minimalne warunki, jakie powinien student spełnić przed przystąpieniem do modułu/przedmiotu) <p>Biologia i embriologia na poziomie ukończenia szkoły średniej</p>
<b>Warunki uzyskania zaliczenia przedmiotu:</b> (określić formę i warunki zaliczenia zajęć wchodzących w zakres modułu/przedmiotu, zasady dopuszczenia do egzaminu końcowego teoretycznego i/lub praktycznego, jego formę oraz wymagania jakie student powinien spełnić by go zdać, a także kryteria na poszczególne oceny)
<b>Kryteria zaliczenia przedmiotu</b>
<b>Kryteria zaliczenia pracy samokształceniowej</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>ocena formalna</b> - zgodność z wytycznymi oraz poprawność stylistyczna i gramatyczna tekstu</li><li>• <b>ocena merytoryczna</b> - zgodność treści z tematem pracy</li></ul>



<b>Kryteria zaliczenia wykładów</b> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Obecność na wykładach jest obowiązkowa, zgodna z Regulaminem Studiów.</li><li>2. W przypadku nieobecności powyżej 30% wykładów, student zobowiązany jest napisać kolokwium z całego materiału objętego wykładami.</li></ol>	
<b>Kryteria zaliczenia końcowego z przedmiotu</b> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Zaliczenie na ocenę.</li><li>2. Pozytywna ocena z testu pisemnego.</li><li>3. Testowy końcowy: pytania zamknięte, wielokrotnego wyboru WW1 (1 werstraktor + 3 dystraktory). Zaliczenie poprawkowe również ma formę testową.</li></ol>	
<b>Ocena:</b>	<b>Kryteria oceny:</b> (tylko dla przedmiotów/modułów kończących się egzaminem)
bardzo dobra (5,0)	>85 % prawidłowych odpowiedzi testowych
ponad dobra (4,5)	79-84 % prawidłowych odpowiedzi testowych
dobra (4,0)	73-78% prawidłowych odpowiedzi testowych
dość dobra (3,5)	67-72% prawidłowych odpowiedzi testowych
dostateczna (3,0)	61-66% prawidłowych odpowiedzi testowych
niedostateczna (2,0)	≤60% prawidłowych odpowiedzi testowych

**Nazwa i adres jednostki prowadzącej moduł/przedmiot, kontakt: tel. i adres email**

Katedra Pediatrii, Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich ul. Bartla 5,

**Koordinator / Osoba odpowiedzialna za moduł/przedmiot, kontakt: tel. i adres email**

dr hab. n. med. Robert Śmigiel, prof. nadzw.

**Wykaz osób prowadzących poszczególne zajęcia: Imię i Nazwisko, stopień/tytuł naukowy lub zawodowy, dziedzina naukowa, wykonywany zawód, forma prowadzenia zajęć .**

Robert Śmigiel, dr hab. n. med., prof. nadzw., genetyka, pediatria, wykłady

Michał Błoch, lek. med., pediatria, wykłady

**Data opracowania sylabusu**

**Sylabus opracował(a)**

.....21.09.2018.....

.....dr hab .Robert Śmigiel.....

**Podpis Kierownika jednostki prowadzącej zajęcia**

.....

**Podpis Dziekana właściwego wydziału**

.....