



Sylabus 2019/2020														
Opis przedmiotu kształcenia														
Nazwa modułu/przedmiotu	1. Podstawy genetyki										Grupa szczegółowych efektów kształcenia			
											Kod grupy	Nazwa grupy		
Wydział	Nauk o Zdrowiu													
Kierunek studiów	Fizjoterapia													
Specjalności														
Poziom studiów	jednolite magisterskie <input type="checkbox"/> * I stopnia <input type="checkbox"/> II stopnia X III stopnia <input type="checkbox"/> podyplomowe <input type="checkbox"/>													
Forma studiów	X stacjonarne <input type="checkbox"/> niestacjonarne													
Rok studiów	I										Semestr studiów:	X zimowy <input type="checkbox"/> letni		
Typ przedmiotu	X obowiązkowy <input type="checkbox"/> ograniczonego wyboru <input type="checkbox"/> wolny wybór/ fakultatywny													
Rodzaj przedmiotu	<input type="checkbox"/> kierunkowy X podstawowy													
Język wykładowy	X polski <input type="checkbox"/> angielski <input type="checkbox"/> inny													
* zaznaczyć odpowiednio, zamieniając <input type="checkbox"/> na X														
Liczba godzin														
Forma kształcenia														
Jednostka realizująca przedmiot	Wykłady (WY)	Seminaria (SE)	Ćwiczenia audytoryjne (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>														
	30												5	
<b>Semestr letni</b>														
<b>Razem w roku: 35</b>														




**Cele kształcenia:** (max. 6 pozycji)

1. Poznanie zasad dziedziczenia i mechanizmów powstania zaburzeń genetycznych u człowieka.
2. Poznanie symptomatologii chorób o podłożu genetycznym, w tym chorób wymagających opieki rehabilitacyjnej.
3. Poznanie rodzajów badań genetycznych i identyfikacja wskazań do wykonania diagnostyki genetycznej.

**Macierz efektów kształcenia dla modułu/przedmiotu w odniesieniu do metod weryfikacji zamierzonych efektów kształcenia oraz formy realizacji zajęć:**

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>	zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki, zna wskazania do wykonania diagnostyki genetycznej	obserwacja	WY
<b>W02</b>	<b>K_W03</b>	Zna objawy i przyczyny wybranych schorzeń o podłożu genetycznym, ich implikacje bio-psycho społeczne oraz oceny odpowiedniej metody fizjoterapii.	obserwacja	WY

\*\* WY - wykład; SE - seminarium; CA - ćwiczenia audytoryjne; 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.

Proszę ocenić w skali 1-5 jak powyższe efekty lokują państwa zajęcia w działach: przekaz wiedzy, umiejętności czy kształtowanie postaw:

Wiedza: 5

Umiejętności: 3

Kompetencje społeczne: 5

**Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS):**

Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie itp.)	Obciążenie studenta (h)
1. Godziny kontaktowe:	30
2. Czas pracy własnej studenta (samokształcenie):	5
Sumaryczne obciążenie pracy studenta	35



Punkty ECTS za moduł/przedmiotu	1,5
Uwagi	
<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)	
<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 dziedziczne w sposób autosomalnie dominujący i recesywny (ogólne zasady dziedziczenia, przykład chorób).</li><li>7. Choroby dziedziczne w sprzężeniu z płcią dominująco i recesywnie oraz choroby wynikające z zaburzeń determinacji i różnicowania płci.</li><li>8. Poradnictwo w chorobach dziedzicznych wieloczynnikowo (rola czynników genetycznych i środowiskowych, przykłady chorób).</li><li>9. Diagnostyka prenatalna.</li><li>10. Dziedziczne predyspozycje do nowotworów.</li></ol>	
<b>Samokształcenie:</b> <p>Definicja niepełnosprawności intelektualnej. Znajomość objawów chorób pediatrycznych i neurologicznych. Odmienność układów i narządów u dziecka.</p>	
<b>Literatura podstawowa:</b> (wymienić wg istotności, nie więcej niż 3 pozycje) <ol style="list-style-type: none"><li>1. Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Korf BR. [Wyd. pol. pod red. A. Pawlaka]. PWN, Warszawa 2003.</li><li>2. Genetyka. Friedman JM, Dill FJ, Hayden MR, McGillivray BC. [Wyd. pol. pod red. J. Limona]. Urban &amp; Partner, Wrocław 1997.</li><li>3. 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. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Pod redakcją J. Bala. PWN, Warszawa 2008.</li><li>2. Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna. Korniszewski L. PZWL, Warszawa 2004.</li></ol>	



<b>3. Kompedium Pediatrii Praktycznej. Pod red. A. Jankowskiego. Cornetis, Wrocław 2010</b>	
<b>Wymagania dotyczące pomocy dydaktycznych:</b> (np. laboratorium, rzutnik multimedialny, inne...) Rzutnik multimedialny, laptop	
<b>Warunki wstępne:</b> (minimalne warunki, jakie powinien student spełnić przed przystąpieniem do modułu/przedmiotu) Biologia	
<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>Zasady dopuszczenia do egzaminu końcowego:</b> obecność na zajęciach zgodnie z Regulaminem Studiów, test sprawdzający <b>Egzamin:</b> zaliczenie na ocenę poprzez test jednego wyboru	
<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

**Nazwa i adres jednostki prowadzącej moduł/przedmiot, kontakt: tel. i adres email** Zakład  
Pediatrii Społecznej 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)**

25.07.2019

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

**Podpis Kierownika jednostki prowadzącej zajęcia**

.....

**Podpis Dziekana właściwego wydziału**

.....