

# AKADEMIA WYCHOWANIA FIZYCZNEGO IM. BRONISŁAWA CZECHA W KRAKOWIE

## KARTA PRZEDMIOTU

*obowiązuje studentów, którzy rozpoczęli studia w roku akademickim 2016/2017*

Wydział Rehabilitacji Ruchowej

Kierunek studiów: Fizjoterapia studia magisterskie II stopnia

Profil: Ogólnoakademicki

Forma studiów: Niestacjonarne

Kod kierunku: 722

Stopień studiów: II

Specjalności: bez specjalności

### 1 PRZEDMIOT

|                      |                        |
|----------------------|------------------------|
| NAZWA PRZEDMIOTU     | Genetyka               |
| KOD PRZEDMIOTU       | RR722 ANA19            |
| KATEGORIA PRZEDMIOTU | Przedmioty obowiązkowe |
| LICZBA PUNKTÓW ECTS  | 2                      |
| JĘZYK WYKŁADOWY      | polski                 |
| SEMESTRY             | 1                      |

### 2 FORMA ZAJĘĆ, LICZBA GODZIN W PLANIE STUDIÓW

| SEMESTR | WYKŁAD | ĆWICZENIA | SEMINARIUM | ZAJĘCIA<br>LABORATORYJNE | ZAJĘCIA<br>KLINICZNE |
|---------|--------|-----------|------------|--------------------------|----------------------|
| 1       | 12     | 0         | 0          | 0                        | 0                    |



### 3 CELE PRZEDMIOTU

- Cel1 Zapoznanie Studentów z podstawami genetyki klasycznej. Wprowadzenie w zagadnienia dotyczące organizacji ludzkiego genomu oraz etapów i regulacji ekspresji genów, a także uwarunkowań zmienności genetycznej organizmów.
- Cel2 Zdobycie podstawowej wiedzy w zakresie genetyki medycznej, ze szczególnym uwzględnieniem zagadnień dotyczących chorób spowodowanych mutacjami genowymi, aberracjami liczby i struktury chromosomów. Opanowanie wiedzy z obszaru cytogenetyki. Zdobycie informacji na temat molekularnych podstaw karcynogenezy oraz dziedzicznych predyspozycji do chorób nowotworowych.

### 4 WYMAGANIA WSTĘPNE

- 1 Wymagania wstępne obejmują zakres wiadomości z biologii medycznej oraz biochemii ze szczególnym uwzględnieniem budowy komórki prokariotycznej i eukariotycznej, cyklu komórkowego (z uwzględnieniem przebiegu podziału mitotycznego i mejotycznego), budowy i właściwości kwasów nukleinowych, klasyfikacji enzymów.

### 5 EFEKTY KSZTAŁCENIA

- EK1 Wiedza: Rozumie pojęcie ekspresji informacji genetycznej oraz regulacji ekspresji w komórkach eukariotycznych. Zna organizację ludzkiego genomu jądrowego i mitochondrialnego. Zna podstawy genetyki człowieka z uwzględnieniem zasad dziedziczenia cech zgodnie z prawami Mendla, a także dziedziczenia niemendłowskiego.
- EK2 Wiedza: Wymienia rodzaje zmienności genetycznej: rekombinacje i mutacje oraz czynniki mutagenne. Wymienia choroby genetyczne oraz wady uwarunkowane genetycznie. Rozumie molekularne podłoże procesu karcynogenezy.
- EK3 Wiedza: Potrafi podać etapy ekspresji informacji genetycznej. Potrafi podać sposób dziedziczenia wybranych zespołów i chorób genetycznych. Potrafi napisać przykładową krzyżówkę genetyczną oraz oszacować ryzyko wystąpienia choroby genetycznej u potomstwa chorych osób lub nosicieli nieprawidłowego genu.
- EK4 Wiedza: Wyciąga wnioski na temat wpływu czynników mutagennych na organizm ludzki i ryzyka wystąpienia choroby genetycznej lub inicjacji procesu karcynogenezy w komórkach somatycznych.

### 6 TREŚCI PROGRAMOWE

#### WYKŁAD

| LP | TEMATYKA ZAJĘĆ<br>OPIS SZCZEGÓŁOWY BLOKÓW TEMATYCZNYCH                                                                                                                                                                        | LICZBA GODZIN |
|----|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|
| W1 | Wykład wprowadzający: główne osiągnięcia genetyki- od Mendla do współczesności; budowa DNA, RNA, cykl komórkowy, mejoza, mitoz, replikacja, ekspresja genów- transkrypcja i translacja, kod genetyczny.                       | 2             |
| W2 | Genom człowieka: upakowanie DNA w komórce, struktura genomu. Dziedziczenie: prawa Mendla, chromosomowa teoria Morgana. Zmienność genetyczna: rekombinacje i mutacje, czynniki mutagenne, naprawa DNA.                         | 2             |
| W3 | Cechy dziedziczenia jednogenowego. Choroby jednogenowe dziedziczone autosomalnie dominująco i recesywnie.                                                                                                                     | 2             |
| W4 | Cechy dziedziczenia sprzężonego z płcią. Choroby jednogenowe sprzężone z chromosomem X, uwarunkowane genami dominującymi oraz recesywnymi.                                                                                    | 2             |
| W5 | Aberracje strukturalne i liczbowe chromosomów: zespoły mikrodelecji i aneuploidie, zespoły uwarunkowane aberracjami chromosomów płciowych. Elementy cytogenetyki.                                                             | 2             |
| W6 | Genom mitochondrialny, budowa, sposób dziedziczenia, wybrane choroby mitochondrialne. Genetyczne podłoże chorób nowotworowych: geny supresorowe, protoonkogeny i onkogeny, diagnostyka predyspozycji do chorób nowotworowych. | 2             |
|    | RAZEM                                                                                                                                                                                                                         | 12            |



## 7 METODY DYDAKTYCZNE

- M1 Wykłady
- M2 Prezentacje multimedialne
- M3 Konsultacje

## 8 OBCIĄŻENIE PRACĄ STUDENTA

| FORMA AKTYWNOŚCI                                                                                 | ŚREDNIA LICZBA GODZIN NA ZREALIZOWANIE AKTYWNOŚCI |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|
| <b>Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim, w tym:</b>                                     |                                                   |
| Godziny wynikające z planu studiów                                                               | 12                                                |
| Konsultacje przedmiotowe                                                                         | 0                                                 |
| Egzaminy i zaliczenia w sesji                                                                    | 0                                                 |
| Inne                                                                                             |                                                   |
| <b>Godziny bez udziału nauczyciela akademickiego wynikające z nakładu pracy studenta, w tym:</b> |                                                   |
| Przygotowanie się do zajęć, w tym studiowanie zalecanej literatury                               | 0                                                 |
| Opracowanie wyników                                                                              | 0                                                 |
| Przygotowanie raportu, projektu, prezentacji, dyskusji                                           | 0                                                 |
| Inne                                                                                             | 0                                                 |
| <b>SUMARYCZNA LICZBA GODZIN DLA PRZEDMIOTU WYNIKAJĄCA Z CAŁEGO NAKŁADU PRACY STUDENTA</b>        | 50                                                |
| SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS DLA PRZEDMIOTU                                                    | 2                                                 |

## 9 METODY OCENY

### OCENA FORMUJĄCA

|    |      |
|----|------|
| F1 | Test |
|----|------|

### OCENA PODSUMOWUJĄCA

|    |                    |
|----|--------------------|
| P1 | Zaliczenie pisemne |
|----|--------------------|

### WARUNKI ZALICZENIA PRZEDMIOTU

|   |                                                                                            |
|---|--------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1 | Warunkiem zaliczenia przedmiotu jest uzyskanie min. 60% z zaliczenia pisemnego (ocena 3.0) |
|---|--------------------------------------------------------------------------------------------|

### KRYTERIA OCENY

| EFEKT KSZTAŁCENIA 1 |                                                                                                                            |
|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| NA OCENĘ 3          | Uzyskanie 60% z zaliczenia pisemnego- uzyskane wyniki spełniają minimalne wymagania.                                       |
| NA OCENĘ 4          | Uzyskanie 75% z zaliczenia pisemnego- uzyskane wyniki świadczą o solidnej pracy Studenta na poziomie średniozaawansowanym. |
| NA OCENĘ 5          | Uzyskanie 90% z zaliczenia pisemnego- uzyskane wyniki świadczą o solidnej pracy Studenta na poziomie zaawansowanym.        |
| EFEKT KSZTAŁCENIA 2 |                                                                                                                            |
| NA OCENĘ 3          | Uzyskanie 60% z zaliczenia pisemnego- uzyskane wyniki spełniają minimalne wymagania.                                       |



|                     |                                                                                                                            |
|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| NA OCENĘ 4          | Uzyskanie 75% z zaliczenia pisemnego- uzyskane wyniki świadczą o solidnej pracy Studenta na poziomie średniozaawansowanym. |
| NA OCENĘ 5          | Uzyskanie 90% z zaliczenia pisemnego- uzyskane wyniki świadczą o solidnej pracy Studenta na poziomie zaawansowanym.        |
| EFEKT KSZTAŁCENIA 3 |                                                                                                                            |
| NA OCENĘ 3          | Uzyskanie 60% z zaliczenia pisemnego- uzyskane wyniki spełniają minimalne wymagania.                                       |
| NA OCENĘ 4          | Uzyskanie 75% z zaliczenia pisemnego- uzyskane wyniki świadczą o solidnej pracy Studenta na poziomie średniozaawansowanym. |
| NA OCENĘ 5          | Uzyskanie 90% z zaliczenia pisemnego- uzyskane wyniki świadczą o solidnej pracy Studenta na poziomie zaawansowanym.        |
| EFEKT KSZTAŁCENIA 4 |                                                                                                                            |
| NA OCENĘ 3          | Uzyskanie 60% z zaliczenia pisemnego- uzyskane wyniki spełniają minimalne wymagania.                                       |
| NA OCENĘ 4          | Uzyskanie 75% z zaliczenia pisemnego- uzyskane wyniki świadczą o solidnej pracy Studenta na poziomie średniozaawansowanym. |
| NA OCENĘ 5          | Uzyskanie 90% z zaliczenia pisemnego- uzyskane wyniki świadczą o solidnej pracy Studenta na poziomie zaawansowanym.        |

## 10 MACIERZ REALIZACJI PRZEDMIOTU

| EFEKTY KSZTAŁCENIA DLA PRZEDMIOTU | ODNIESIENIE DO EFEKTÓW KIERUNKOWYCH | CELE PRZEDMIOTU | TREŚCI PROGRAMOWE | METODY DYDAKTYCZNE | SPOSOBY OCENY |
|-----------------------------------|-------------------------------------|-----------------|-------------------|--------------------|---------------|
| EK1                               | K_W01                               | Cel1 Cel2       | W1 W2 W3 W4 W6    |                    | F1 P1         |
| EK2                               | K_W01                               | Cel1 Cel2       | W2 W3 W4 W6 W5    |                    | F1 P1         |
| EK3                               | K_U18                               | Cel1 Cel2       | W1 W2 W3 W4 W6 W5 |                    | P1            |
| EK4                               | K_U18                               | Cel1 Cel2       | W2 W3 W4 W6 W5    |                    | P1            |

## 11 WYKAZ LITERATURY

### LITERATURA PODSTAWOWA:

- 1 **Drewa G., Ferenc T.** — *Podstawy genetyki dla studentów i lekarzy*, Wrocław, 2003, Elsevier Urban and Partner
- 2 **Brown T.A.** — *Genomy*, Warszawa, 2012, Wydawnictwo Naukowe PWN
- 3 **Bal J.** — *Biologia molekularna w medycynie*, Warszawa, 2011, Wydawnictwo Naukowe PWN
- 4 **Bradley J. R., Johnson D.R., Pober B.R.** — *Genetyka medyczna*, Warszawa, 2008, Wydawnictwo Lekarskie PZWL

### LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA:

- 1 **Węgleński P.** — *Genetyka molekularna*, Warszawa, 2006, Wydawnictwo Naukowe PWN
- 2 **Fletcher H.L., Hickey G.I., Winter P.C.** — *Krótkie wykłady. Genetyka*, Warszawa, 2010, Wydawnictwo Naukowe PWN



3 Srebnik M.I., Tomaszewska A. — *Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej*, Warszawa, 2008, Wydawnictwo Lekarskie PZWL

## 12 INFORMACJE O NAUCZYCIELACH AKADEMICKICH

### OSOBA ODPOWIEDZIALNA ZA KARTĘ

dr Anna Gawędzka (kontakt: anna.gawedzka@awf.krakow.pl)

### OSOBY PROWADZĄCE PRZEDMIOT

dr Anna Gawędzka (kontakt: anna.gawedzka@awf.krakow.pl)

## 13 ZATWIERDZENIE KARTY PRZEDMIOTU DO REALIZACJI

---

|                     |                               |             |           |
|---------------------|-------------------------------|-------------|-----------|
| (miejscowość, data) | (odpowiedzialny za przedmiot) | (kierownik) | (dziekan) |
|---------------------|-------------------------------|-------------|-----------|

PRZYJMUJĘ DO REALIZACJI (data i podpisy osób prowadzących przedmiot)

.....