

AKADEMIA WYCHOWANIA FIZYCZNEGO IM. BRONISŁAWA CZECHA W KRAKOWIE

KARTA PRZEDMIOTU

obowiązuje studentów, którzy rozpoczęli studia w roku akademickim 2012/2013

Wydział Rehabilitacji Ruchowej

Kierunek studiów: Fizjoterapia studia magisterskie II stopnia

Profil: Ogólnoakademicki

Forma studiów: Stacjonarne

Kod kierunku: 722

Stopień studiów: II

Specjalności: bez specjalności

1 PRZEDMIOT

NAZWA PRZEDMIOTU	Genetyka
KOD PRZEDMIOTU	RR722 ASA19
KATEGORIA PRZEDMIOTU	Przedmioty obowiązkowe
LICZBA PUNKTÓW ECTS	2.00
JĘZYK WYKŁADOWY	polski
SEMESTRY	1

2 FORMA ZAJĘĆ, LICZBA GODZIN W PLANIE STUDIÓW

SEMESTR	WYKŁAD	ĆWICZENIA	SEMINARIUM	ZAJĘCIA LABORATORYJNE	ZAJĘCIA KLINICZNE
1	28	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 niemendliowskiego.
- 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 OPIS SZCZEGÓŁOWY BLOKÓW TEMATYCZNYCH	LICZBA GODZIN
W1	Wykład wprowadzający: główne osiągnięcia genetyki- od Mendla do współczesności; budowa DNA, RNA, cykl komórkowy, mejoza, mitoz, replikacja.	2
W2	Etapy ekspresji informacji genetycznej, regulacja ekspresji genów. Kod genetyczny.	2
W3	Genom człowieka: upakowanie DNA w komórce, struktura genomu. Dziedziczenie: prawa Mendla, chromosomalna teoria Morgana.	2
W4	Zmienność: rekombinacje i mutacje, czynniki mutagenne, naprawa DNA.	2
W5	Aberracje chromosomalne- liczbowe i strukturalne; elementy cytogenetyki.	2
W6	Choroby jednogenowe dziedziczone autosomalnie dominująco.	2
W7	Choroby jednogenowe dziedziczone autosomalnie recesywnie.	2
W8	Cechy dziedziczenia sprzężonego z płcią. Choroby jednogenowe sprzężone z chromosomem X, uwarunkowane genami dominującymi oraz recesywnymi.	2
W9	Zespoły mikrodelecji i aneuploidie, zespoły uwarunkowane aberracjami chromosomów płciowych.	2
W10	Dziedziczenie wieloczynnikowe, molekularne podłoże chorób cywilizacyjnych: cukrzyca, otyłość, nadciśnienie. Genetyczne uwarunkowania chorób neurodegeneracyjnych- choroba Alzheimera i Parkinsona.	2



WYKŁAD

LP	TEMATYKA ZAJĘĆ OPIS SZCZEGÓŁOWY BLOKÓW TEMATYCZNYCH	LICZBA GODZIN
W11	Genom mitochondrialny, budowa, sposób dziedziczenia, wybrane choroby mitochondrialne.	2
W12	Genetyczne podłoże chorób nowotworowych: geny supresorowe, protoonkogeny i onkogeny, diagnostyka predyspozycji do chorób nowotworowych.	2
W13	Teratogeneza, czynniki teratogenne, elementy poradnictwa genetycznego.	2
W14	Elementy farmakogenetyki.	2
	RAZEM	28

7 METODY DYDAKTYCZNE

- M1 Wykłady
- M2 Prezentacje multimedialne
- M3 Konsultacje

8 OBCIĄŻENIE PRACĄ STUDENTA

FORMA AKTYWNOŚCI	ŚREDNIA LICZBA GODZIN NA ZREALIZOWANIE AKTYWNOŚCI
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim, w tym:	
Godziny wynikające z planu studiów	28
Konsultacje przedmiotowe	0
Egzaminy i zaliczenia w sesji	0
Inne	
Godziny bez udziału nauczyciela akademickiego wynikające z nakładu pracy studenta, w tym:	
Przygotowanie się do zajęć, w tym studiowanie zalecanej literatury	22
Opracowanie wyników	0
Przygotowanie raportu, projektu, prezentacji, dyskusji	0
Inne	0
SUMARYCZNA LICZBA GODZIN DLA PRZEDMIOTU WYNIKAJĄCA Z CAŁEGO NAKŁADU PRACY STUDENTA	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	SPOSODY OCENY
EK1	K_W01	Cel1	W1 W2 W3 W4 W10 W11 W12	M1 M2 M3	F1
EK2	K_W01	Cel1 Cel2	W4 W5 W6 W7 W8 W9 W10 W11 W12 W13 W14	M1 M2 M3	F1
EK3	K_U18	Cel1	W1 W2 W3 W5 W6 W7 W8 W9 W10 W11 W14	M1 M2 M3	P1
EK4	K_U18	Cel1 Cel2	W1 W4 W5 W6 W7 W8 W9 W10 W11 W12 W13	M1 M2 M3	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)

.....