***Załącznik nr 1a***

# Karta przedmiotu

# Cz. 1

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Informacje ogólne o przedmiocie** | | | | |
| **1. Kierunek studiów:** Fizjoterapia | | 1. **Poziom kształcenia:**   jednolite studia magisterskie / profil ogólnoakademicki  **3. Forma studiów:** niestacjonarne | | |
| **4. Rok:** I / cykl 2024-2029 | | **5. Semestr:**  I | | |
| **6. Nazwa przedmiotu:** Genetyka | | | | |
| **7. Status przedmiotu:** obowiązkowy | | | | |
| **8. Cel/-e przedmiotu**  1. Zapoznanie z wiedzą dotyczącą genetycznych uwarunkowań rozwoju chorób w populacji ludzkiej.  2. Zapoznanie z wiedzą dotyczącą genetycznych i związanych z fenotypem uwarunkowań umiejętności ruchowych.  **Efekty uczenia się/odniesienie do efektów uczenia się** zawartych w *(właściwe podkreślić)*:  standardach kształcenia (Rozporządzenie Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego)/Uchwale Senatu SUM *(podać określenia zawarte w standardach kształcenia/symbole efektów zatwierdzone Uchwałą Senatu SUM)*  w zakresie wiedzy student zna i rozumie: A.W20, A.W21  w zakresie umiejętności student potrafi: -  w zakresie kompetencji społecznych student stosuje się do: OK\_K05, OK\_K06 | | | | |
| **9. Liczba godzin z przedmiotu** | **16** | **10. Liczba punktów ECTS dla przedmiotu** | | **1** |
| **11. Forma zaliczenia przedmiotu:** zaliczenie na ocenę | | | | |
| **12. Sposoby weryfikacji i oceny efektów uczenia się** | | | | |
| Efekty uczenia się | Sposoby weryfikacji | | Sposoby oceny\*/zaliczenie | |
| W zakresie wiedzy | Test jednokrotnego wyboru  Projekt tematyczny | | **\*** | |
| W zakresie umiejętności | - | | **\*** | |
| W zakresie kompetencji | Obserwacja | | **\*** | |

**\*** w przypadku egzaminu/zaliczenia na ocenę zakłada się, że ocena oznacza na poziomie:

**Bardzo dobry (5,0)** - zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte i znacznym stopniu przekraczają wymagany poziom

**Ponad dobry (4,5)** - zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte i w niewielkim stopniu przekraczają wymagany poziom

**Dobry (4,0)** – zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na wymaganym poziomie

**Dość dobry (3,5)** – zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na średnim wymaganym poziomie **Dostateczny (3,0)** - zakładane efekty uczenia się zostały osiągnięte na minimalnym wymaganym poziomie

**Niedostateczny (2,0)** – zakładane efekty uczenia się nie zostały uzyskane.

**Karta przedmiotu Cz. 2**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Inne przydatne informacje o przedmiocie** | | | | |
| **13. Jednostka realizująca przedmiot,** **adres, e-mail:**  Zakład Biochemii i Genetyki Medycznej, ul. Medyków 18, 40-752 Katowice,  tel. 32 252 84 32  biogen@sum.edu.pl | | | | |
| **14. Imię i nazwisko osoby odpowiedzialnej za realizację przedmiotu /koordynatora przedmiotu:**  dr hab. n. med. Paweł Niemiec, prof. SUM | | | | |
| **15. Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności i innych kompetencji:** Wiedza z zakresu podstaw dziedziczenia na poziomie szkoły średniej. | | | | |
| **16. Liczebność grup** | | Zgodna z Zarządzeniem Rektora SUM | | |
| **17. Materiały do zajęć/ środki dydaktyczne** | | Platforma e-learningowa SUM <https://eduportal.sum.edu.pl/>  Strona Zakładu Biochemii i Genetyki Medycznej <http://biochigen.sum.edu.pl>  Tablica ogłoszeń Zakładu Biochemii i Genetyki Medycznej | | |
| **18. Miejsce odbywania się zajęć** | | Sala numer 10 Zakładu Biochemii i Genetyki Medycznej, ul. Medyków 18, budynek C1 | | |
| **19. Miejsce i godzina konsultacji** | | Podane na stronie internetowej http://biochigen.sum.edu.pl | | |
| **20. Efekty uczenia się** | | | | |
| Numer przedmiotowego  efektu uczenia  się | Przedmiotowe efekty uczenia się | | Odniesienie do efektów uczenia się zawartych w *(właściwe podkreślić)*:  standardach kształcenia/  zatwierdzonych przez  Senat SUM | |
| P\_W01 | Zapoznanie z wiedzą dotyczącą chorób jednogenowych, chromosomowych i wielogenowych w populacji ludzkiej. | | A. W20 | |
| P\_W02 | Zapoznanie z wiedzą dotyczącą udziału czynników genetycznych w warunkowaniu umiejętności ruchowych. | | A. W21 | |
| P\_K01 | Student jest gotów dokonać samodzielnej oceny własnych deficytów oraz potrzeb w zakresie edukacji | | OK\_K05 | |
| P\_K02 | Student jest gotów do oceny i doboru obiektywnych źródeł, z których czerpie informacje | | OK\_K06 | |
| **21. Formy i tematy zajęć** | | | | **Liczba godzin** |  |
| **21.1. Wykłady** | | | | **6** |
| **1. Podstawy dziedziczenia wielogenowego.** Dziedziczenie wielogenowe – współdziałanie genów w kształtowaniu jednej cechy o charakterze kumulatywnym, dopełniającym się i epistaza. Oddziaływania pomiędzy czynnikami genetycznymi i środowiskowymi w kształtowaniu fenotypu. Szansa, iloraz szans, ryzyko, synergia. Wprowadzenie do genetyki choroby niedokrwiennej serca. Jednogenowe postacie chorób sercowo-naczyniowych (na przykładzie hipercholesterolemii rodzinnej). Polimorfizmy genów kodujących białka kluczowe w przebiegu miażdżycy (na przykładzie genów zaangażowanych w regulację gospodarki lipidowej i ciśnienia krwi). | | | | 3 |
| **2. Choroby wielogenowe i wieloczynnikowe.** Podstawy genetyki cukrzycy typu I i II, nadciśnienia tętniczego, chorób psychicznych, autoimmunologicznych oraz neurodegeneracyjnych. Jednogenowe postacie chorób. Mutacje w genach kandydatach, polimorfizmy genów kształtujących podatność. | | | | 3 |
| **21.2. Seminaria** | | | | **0** |
| **21.3. Ćwiczenia** | | | | **10** |
| **1. Choroby genowe:** Zmienność mutacyjna – mutacje genowe. Mutacje spontaniczne, indukowane, mutageny. Przykłady jednogenowych chorób genetycznych i cechy dziedziczenia autosomalnego dominującego (achondroplazja, dystrofia miotoniczna, zespół Marfana, choroba Huntingtona, osteogenesis imperfecta) i recesywnego (jednogenowe bloki metaboliczne - tyrozynemia, fenyloketonuria, alkaptonuria, albinizm) u ludzi. Przykłady chorób i cechy dziedziczenia sprzężonego z płcią, recesywnego (dystrofia mięśniowa Duchenne’a i Beckera) i dominującego (krzywica hipofosfatemiczna typu I i II, zespół łamliwego chromosomu X) u ludzi. Ocena ryzyka chorób o podłożu jednogenowym. | | | | 2 |
| **2. Choroby chromosomowe:** Mutacje chromosomowe (strukturalne i liczbowe). Zespoły chorobowe spowodowane aberracjami strukturalnymi autosomów, mikrodelecjami, translokacjami. Mutacje chromosomowe liczbowe, aneuploidy. Trisomie autosomalne: chromosomu 13 (zespół Pataua), chromosomu 18 (zespół Edwardsa), chromosomu 21 (zespół Downa), chromosomu 22. Trisomie chromosomów płci: XXY, XXX, XYY. Monosomia chromosomu X (zespół Turnera). Diagnostyka dysmorfologiczna. | | | | 2 |
| **3. Poradnictwo genetyczne.** Cele i zasady postępowania.Zastosowanie metod cytogenetycznych w diagnostyce aberracji chromosomowych. Diagnostyka prenatalna. Metody inwazyjne i nieinwazyjne badań prenatalnych oraz ich wykorzystanie w diagnostyce chorób genetycznych i wad wrodzonych. Genetyczna diagnostyka preimplantacyjna. | | | | 2 |
| **4. Genetyczne uwarunkowania uzdolnień ruchowych**: Odziedziczalność poszczególnych składowych sprawności ruchowej człowieka. Genetyczne uwarunkowania różnicowania się poszczególnych typów włókien mięśniowych. Mutacje i polimorfizmy genów wpływające na sprawność ruchową (*IGF-1, MSTN, ACTN3, EPOR, VDR, ACE*). Genetyczny doping. | | | | 2 |
| **5. Wykorzystanie genetyki w medycynie.** Medycyna personalizowana. Terapia genowa. Dziedziczenie epigenetyczne w patologii człowieka. | | | | 2 |
| **22. Literatura** | | | | |
| 1. Drewa G, Ferenc T. Podstawy genetyki. Elsevier Urban i Partner, Wrocław  2. Connor M., Ferguson-Smith M. Podstawy genetyki medycznej. PZWL | | | | |
| **23. Kryteria oceny – szczegóły** | | | | |
| Zgodnie z zaleceniami organów kontrolujących.  Zaliczenie przedmiotu - student osiągnął zakładane efekty uczenia się.  Szczegółowe kryteria zaliczenia i oceny z przedmiotu są zamieszczone w regulaminie przedmiotu. | | | | |