

Akademia Wychowania Fizycznego i Sportu w Gdańsku

KATRA PRZEDMIOTU (SYLABUS) W CYKLU KSZTAŁCENIA 2014-2016.

Jednostka Organizacyjna:	Zakład Anatomii i Antropologii	Kierunek:	FIZJOTERAPIA
Rodzaj studiów i profil (I stopień/II stopień, ogólnie akademicki/praktyczny):	II stopień, praktyczny	Kod przedmiotu:	FIINNmo02

Nazwa przedmiotu:	PODSTAWY GENETYKI I CHOROBY GENETYCZNE						
--------------------------	---	--	--	--	--	--	--

Tryb studiów	Rok	Semestr	Rodzaj zajęć	Liczba godzin	Punkty ECTS	Typ przedmiotu	Język wykładowy
<i>niestacjonarne</i>	1	2	<i>wykłady</i>	10	2	obowiązkowy	polski
			<i>ćwiczenia</i>	10			

Nauczyciel(-e) odpowiedzialny(-i) za przedmiot: dr Ewa Rogowska

e-mail: rewunia@awf.gda.pl

Wymagania wstępne:

a) **WYMAGANIA FORMALNE** - Znajomość podstaw genetyki i cytologii.

b) **ZAŁOŻENIA WSTĘPNE** – Student powinien posiadać podstawowy zakres wiedzy na temat budowy komórki jako podstawowej jednostki organizmów żywych, budowy i funkcji organelli komórkowych, przekazywania informacji genetycznej komórkom potomnym (geny, chromosomy, mitozę, mejozę). Powinien także posiadać wiedzę podstawową w zakresie genetyki klasycznej, roli i budowy DNA.

Cele przedmiotu:

Celem przedmiotu jest rozszerzenie wiedzy na temat historii i teraźniejszości genetyki, zasad dziedziczenia cech, chorób genetycznych i przyczyn ich występowania, nowoczesnych terapii stosowanych w ich leczeniu oraz problemów etycznych wynikających z możliwości dostępu do informacji genetycznej człowieka.

Znajomość mechanizmów dziedziczenia pozwoli lepiej zrozumieć kształtowanie się cech w trakcie ontogenezy, rozpoznać nieprawidłowości rozwojowe u pacjenta, zwiększy szansę na wykształcenie pełnego spojrzenia na fizjologię, patogenezę, profilaktykę i w końcu leczenie wielu schorzeń. Pozwoli lepiej "zrozumieć" drugiego człowieka.

Opis efektów kształcenia dla przedmiotu oraz ich powiązanie z efektami kształcenia dla kierunku:

<i>WIEDZA</i>		
W1	Posiada wiedzę w zakresie genetyki klinicznej: zna i potrafi opisać podłoże genetyczne wybranych chorób.	(K_W01)
W2	Potrafi zdefiniować oraz opisać zespoły wad rozwojowych towarzyszących chorobom uwarunkowanym genetycznie.	(K_W01)

W3	Posiada wiedzę w zakresie rehabilitacji kompleksowej i podtrzymywania sprawności osób z różnymi dysfunkcjami wywołanymi chorobą o podłożu genetycznym, ograniczenia wynikające z jej specyfiki oraz możliwości łagodzenia efektów jej występowania.	(K_W06) (K_W07)
W4	Zna zasady etyczne obowiązujące w pracy z pacjentem chorującym na chorobę dziedziczną, która wymaga najczęściej szczególnego podejścia zarówno do pacjenta (często bardzo młodego) jak i do jego rodziny.	(K_W17)
UMIEJĘTNOŚCI		
U1	Potrafi przedstawić wybrane problemy funkcjonalne pacjenta chorującego na chorobę o podłożu genetycznym oraz możliwości stosowania zabiegów fizjoterapeutycznych w celu minimalizowania efektów chorobowych.	(K_U05)
U2	Potrafi programować aktywność ruchową adaptacyjną w rehabilitacji kompleksowej i podtrzymywaniu sprawności osób z różnymi dysfunkcjami wynikającymi z rozwijającej się choroby genetycznej.	(K_U09)
U3	Potrafi przewidzieć skutki przebiegu różnego rodzaju dysfunkcji oraz stanów chorobowych, a także określonego postępowania usprawniającego.	(K_U16)
U4	Potrafi gromadzić, przetwarzać i krytycznie oceniać informacje z wykorzystaniem wyspecjalizowanych technik i narzędzi informatycznych i elektronicznych źródeł informacji.	(K_U14)
KOMPETENCJE		
K1	Jest świadomy potrzeby uzupełniania i doskonalenia kwalifikacji – potrafi samodzielnie zdobywać wiedzę i umiejętności w zakresie wybranej specjalności zawodowej z wykorzystaniem wiarygodnych i efektywnych źródeł i metod.	(K_K02)
K2	Jest świadomy znaczenia angażowania się w pracę grup i zespołów działających na rzecz osób niepełnosprawnych i wykluczonych. Potrafi formułować opinie dotyczące różnorodnych aspektów działalności fizjoterapeutycznej.	(K_K01) (K_K08)
<p>Kryteria i metody oceny osiągniętych efektów kształcenia: Zaliczenie ćwiczeń obejmuje: kolokwium teoretyczne ze znajomości genetycznego podłoża omawianych chorób (50% oceny całkowitej) oraz ocenę przedstawienia prezentacji multimedialnej przygotowanej na temat wybranej choroby genetycznej (50% oceny całkowitej). Kolokwium pisemne – zaliczenie wymaga udzielenia minimum 60% poprawnych odpowiedzi. Prezentacja multimedialna powinna zawierać informacje na temat genetycznych uwarunkowań choroby, schematu jej dziedziczenia, najważniejszych objawów chorobowych, możliwości minimalizowania efektów choroby przy zastosowaniu fizjoterapii .</p> <p>Egzamin pisemny z tematyki wykładowej (ocena pozytywna wymaga udzielenia min. 60% poprawnych odpowiedzi).</p> <p>Aby uzyskać zaliczenie przedmiotu na ocenę dostateczną student musi osiągnąć wszystkie wymienione przedmiotowe efekty kształcenia.</p>		
Metody i formy realizacji przedmiotu:		

Przedmiot jest realizowany w formie ćwiczeń i wykładów.

Ćwiczenia mają charakter praktyczny: studenci przygotowują prezentację multimedialną dotyczącą wybranej choroby genetycznej z uwzględnieniem roli fizjoterapeuty w łagodzeniu objawów choroby. Każda grupa chorób poprzedzona jest wykładem wprowadzającym prowadzonym przez wykładowcę.

Wykład - prezentacja multimedialna (80% wykładów – 8 godzin – realizowanych jest w formie kształcenia on-line).

Treści kształcenia:

Wykłady:

- Historia genetyki.
- Mendlowska teoria dziedziczenia.
- Chromosomowa teoria dziedziczenia.
- Budowa komórki. Mitoza i mejoza.
- Budowa DNA, replikacja, transkrypcja i translacja..
- Dziedziczenie monogenowe.
- Dziedziczenie poligenowe.
- Źródła zmienności genetycznej.
- Choroby genetyczne – uwarunkowania.
- Komórki macierzyste.
- Genetyka a etyka.

Ćwiczenia: Omówienie chorób genetycznych.

1. Choroby wywołane aberracjami chromosomowymi(min. Zespół Downa, Zespół Turnera, Zespół Klinefeltera).
2. Choroby monogenowe (mendlowskie):
 - Choroby autosomalne dominujące (m.in. Achondroplazja, Zespół Marfana, Wrodzona łamliwość kości).
 - Choroby autosomalne recesywne (m.in. Fenylketonuria, Mukowiscydoza, Mukopolisacharydoza).
 - Choroby sprzężone z chromosomem X (m.in. Hemofilia, Daltonizm. Dystrofia mięśniowa Duchanne’a, Zespół Alporta).
3. Choroby wywołane mutacją w różnych genach (m.in. Kardiomiopatia przerostowa, Zwyródnienie barwnikowe siatkówki).
4. Choroby wywołane zwiększona liczba powtórzeń trójnukleotydowych (m.in. Choroba Huntingtona, Zespół łamliwego chromosomu X, Ataksja Friedreicha).
5. Choroby epigenetyczne (m.in. Zespół Angelmana, Zespół Pradera-Willego).
6. Choroby wielogenowe (m.in. Cukrzyca, Nadciśnienie tętnicze, Choroba Alzheimer’a).
7. Choroby wieloetapowe (nowotwory).

Forma zaliczenia:

Zaliczenie z oceną.
Egzamin pisemny.

Literatura:

Podstawowa:

Berg P., Singer M., Język genów. Poznawanie zasad dziedziczenia, Prószyński I S-ka, Warszawa, 1997.
Bradley J., Johnson D., Pober B., Genetyka medyczna, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa, 2009.
Charon K., Świtoński M., Genetyka zwierząt, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa, 2009.

Uzupełniająca:

Fletcher H., Hickey I., Winter P., Genetyka, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa, 2010.
Passarge E., Genetyka. Ilustrowany przewodnik, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa, 2008.
Wszelkie dostępne źródła omawiające choroby genetyczne, ich przyczyny, sposoby diagnozowania, leczenie.

Bilans punktów ECTS (1 pkt ECTS – 25-30 godz. pracy studenta):

<i>Aktywność</i>	<i>Obciążenie studenta</i>
Udział w wykładach	10 godz.
Samodzielne studiowanie tematyki wykładów	20 godz.
Udział w ćwiczeniach	10 godz.
Przygotowanie się do ćwiczeń	20 godz.
	Całkowite obciążenie pracą studenta
	60 godz.
	Punkty ECTS za przedmiot
	2 ECTS

Autor programu: dr Ewa Rogowska