



Sylabus na rok akademicki: 2021/2022														
Cykl kształcenia: 2020/2021 – 2021/2022														
Opis przedmiotu kształcenia														
Nazwa przedmiotu	Choroby rzadkie <i>Rare diseases</i>													
	<table border="1"> <tr> <th colspan="2">Grupa szczegółowych efektów uczenia się</th> </tr> <tr> <td>Grupa zajęć (kod grupy)</td> <td>Nazwa grupy</td> </tr> <tr> <td>AUMED.W18 - 19, AUMED.U24 - 25</td> <td>Treści z zakresu opieki specjalistycznej</td> </tr> </table>	Grupa szczegółowych efektów uczenia się		Grupa zajęć (kod grupy)	Nazwa grupy	AUMED.W18 - 19, AUMED.U24 - 25	Treści z zakresu opieki specjalistycznej							
Grupa szczegółowych efektów uczenia się														
Grupa zajęć (kod grupy)	Nazwa grupy													
AUMED.W18 - 19, AUMED.U24 - 25	Treści z zakresu opieki specjalistycznej													
Wydział	Nauk o Zdrowiu													
Kierunek studiów	Pielęgniarstwo													
Poziom studiów	<input type="checkbox"/> jednolite magisterskie <input type="checkbox"/> I stopnia <input checked="" type="checkbox"/> II stopnia <input type="checkbox"/> III stopnia <input type="checkbox"/> podyplomowe													
Forma studiów	<input checked="" type="checkbox"/> stacjonarne <input type="checkbox"/> niestacjonarne													
Rok studiów	II      Semestr studiów: IV <input type="checkbox"/> zimowy X letni													
Typ przedmiotu	<input type="checkbox"/> obowiązkowy <input checked="" type="checkbox"/> ograniczonego wyboru <input type="checkbox"/> wolnego wyboru/ fakultatywny													
Język wykładowy	<input checked="" type="checkbox"/> polski <input type="checkbox"/> angielski													
Liczba godzin														
Forma kształcenia														
	<table border="1"> <tr> <td>Wykłady (WY)</td> <td>Seminaria (SE)</td> <td>Ćwiczenia audytoryjne (CA)</td> <td>Ćwiczenia kierunkowe - niekliniczne (CN)</td> <td>Ćwiczenia kliniczne (CK)</td> <td>Ćwiczenia laboratoryjne (CL)</td> <td>Ćwiczenia w warunkach symulowanych (CS)</td> <td>Zajęcia praktyczne przy pacjencie (PP)</td> <td>Lektoraty (LE)</td> <td>Zajęcia wychowania fizycznego (WF)</td> <td>Praktyki zawodowe (PZ)</td> <td>Samokształcenie kierowane (SK)</td> <td>E-learning (EL)</td> </tr> </table>	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)	Lektoraty (LE)	Zajęcia wychowania fizycznego (WF)	Praktyki zawodowe (PZ)	Samokształcenie kierowane (SK)	E-learning (EL)
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)	Lektoraty (LE)	Zajęcia wychowania fizycznego (WF)	Praktyki zawodowe (PZ)	Samokształcenie kierowane (SK)	E-learning (EL)		
Semestr zimowy:														
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich													

Kształcenie bezpośrednie <sup>1</sup>																			
Kształcenie zdalne <sup>2</sup>																			
Semestr letni:																			
Nazwa jednostki realizującej przedmiot		Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich																	
Kształcenie bezpośrednie		15																	
Kształcenie zdalne	10																		
Razem w roku:																			
Nazwa jednostki realizującej przedmiot		Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich																	
Kształcenie bezpośrednie	15																		
Kształcenie zdalne		10																	
Cele kształcenia: (max. 6 pozycji)																			
C1. Wyposażenie studenta w wiedzę i kształtowanie umiejętności z zakresu chorób rzadkich.																			
C2. Rozumienie specyfiki pracy pielęgniarki w opiece nad pacjentem z chorobą rzadką.																			
Efekty uczenia się dla przedmiotu w odniesieniu do metod weryfikacji zamierzonych efektów uczenia się oraz formy realizacji zajęć:																			
Numer szczegółowego efektu uczenia się	Student, który zaliczył przedmiot wie/umie/potrafi												Metody weryfikacji osiągnięcia zamierzonych efektów uczenia się	Forma zajęć dydaktycznych * wpisz symbol					
AUMED.W28	Etiopatogenezę, objawy kliniczne, przebieg, leczenie, rokowanie oraz zasady opieki nad pacjentami w wybranych chorobach rzadkich												Analiza studium przypadku, dyskusja, przygotowanie prezentacji multimedialnej	WY					
AUMED.W29	Zasady diagnozowania, rodzaje badań diagnostycznych oraz zasady ich zlecenia												Analiza studium przypadku, dyskusja, przygotowanie prezentacji multimedialnej	WY					
AUMED.U24	Opracowywać diagnozę potrzeb zdrowotnych, plan organizacji opieki oraz leczenia nad pacjentami z wybranymi chorobami rzadkimi												Analiza studium przypadku, dyskusja, przygotowanie prezentacji	WY, SE					

<sup>1</sup> Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

<sup>2</sup> Kształcenie z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość

		multimedialnej	
AUMED.U25	Rozpoznać sytuację psychologiczną rodziny oraz jej reakcję na chorobę, proces leczenia, a także udzielać mu wsparcia motywacyjno - edukacyjnego	Analiza studium przypadku, dyskusja, przygotowanie prezentacji multimedialnej	WY, SE

\* WY - wykład; SE - seminarium; CA - ćwiczenia audytorjne; CN - ćwiczenia kierunkowe-niekliniczne; CK - ćwiczenia kliniczne; CL - ćwiczenia laboratoryjne; CS - ćwiczenia w warunkach symulowanych; PP - zajęcia praktyczne przy pacjencie; LE - lektoraty, WF - zajęcia wychowania fizycznego; PZ - praktyki zawodowe; SK - samokształcenie kierowane, EL - E-learning.

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

Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie itp.)	Obciążenie studenta
1. Godziny w kontakcie bezpośrednim:	15
2. Godziny w kształceniu zdalnym:	10
3. Godziny indywidualnej pracy własnej studenta:	-
4. Godziny samokształcenia kierowanego:	-
Sumaryczny nakład pracy studenta:	25
Punkty ECTS za przedmiot:	2,0

**Treść zajęć:** (proszę wpisać hasłowo tematykę poszczególnych zajęć z podziałem na formę zajęć dydaktycznych, pamiętając, aby przekładała się ona na zamierzone efekty uczenia się)

#### Wykłady

1. Etiopatogeneza, objawy kliniczne, przebieg, leczenie oraz rokowanie chorób rzadkich.
2. Diagnostyka molekularna chorób rzadkich. Rejestr chorób rzadkich w Polsce.
3. Charakterystyka wybranych chorób rzadkich.
4. Choroby rzadkie jako przedmiot badań naukowych.

#### Seminaria

1. Choroby rzadkie w narodowych programach europejskich.
2. Opieka nad pacjentami z chorobami rzadkimi w Polsce.
3. Sytuacja psychologiczna rodziny, jej reakcja na chorobę oraz proces leczenia.

Ćwiczenia nie dotyczy

Inne nie dotyczy

Literatura podstawowa: (wymienić wg istotności, nie więcej niż 3 pozycje)

1. Dobrzańska A., Obrycki Ł., Socha P. Choroby rzadkie, Medi Press, Warszawa 2020
2. Pyrkosz A. (red.wyd.pol.) Jones K.L., Jones M. K., Campo M. Atlas malformacji rozwojowych według Smitha. MediPage, 2018
3. Clarke A. Harper's Practical Genetic Counseling 8th Edition. CRC Press, 2020

Literatura uzupełniająca i inne pomoce: (nie więcej niż 3 pozycje)

1. American Academy of Pediatrics Committee of Genetics (aut.) Medical Genetics in Pediatric Practice. 1-st Edition. Saul R. A. 2013

**Warunki wstępne:** (minimalne warunki, jakie powinien student spełnić przed przystąpieniem do przedmiotu)  
 Student posiada wiedzę i kompetencje zdobyte w ramach przedmiotów objętych standardem nauczania pierwszego stopnia studiów pielęgniarstwa z zakresu neonatologii, pediatrii, neurologii dziecięcej oraz genetyki i anatomii.

**Warunki uzyskania zaliczenia przedmiotu:** PRZEDMIOT JEST NA ZAL/OC

**Wykłady:**

Student zobowiązany jest napisać kolokwium z całego materiału objętego wykładami.

Forma - test, pytania zamknięte, wielokrotnego wyboru WW1 (1 werstraktor + 3 dystraktory) 20 pytań (całość treści wykładowych).

**Seminaria:**

Obecność zgodna z Regulaminem Studiów WNoZ Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu.

Przedstawienie prezentacji multimedialnej na wybrany temat.

**Wymogi edytorskie i kryteria zaliczenia prezentacji multimedialnej**

1. Minimalna liczba slajdów 30.
  2. Czcionka 20-24 pkt. Calibri/ Times New Roman
  3. Wstęp – krótkie wprowadzenie do tematu
  4. Rozwinięcie – rozszerzenie lub analiza zagadnień związanych z tematem pracy
  5. Zakończenie – podsumowanie lub wysunięcie wniosków wynikających z analizy tematu
- piśmiennictwo – najnowsze, książki i czasopisma co najmniej 3 pozycje.
  - **ocena formalna** - zgodność z wytycznymi oraz poprawność stylistyczna i gramatyczna tekstu/prezentacji
  - **ocena merytoryczna** - zgodność treści z tematem pracy

Ocena:	Kryteria zaliczenia przedmiotu na ocenę <sup>3</sup>
Bardzo dobra (5,0)	96–100% prawidłowo udzielonych odpowiedzi w testowym zaliczeniu końcowym
Ponad dobra (4,5)	91–95% prawidłowo udzielonych odpowiedzi w testowym zaliczeniu końcowym
Dobra (4,0)	81–90% prawidłowo udzielonych odpowiedzi w testowym zaliczeniu końcowym
Dość dobra (3,5)	71–80% prawidłowo udzielonych odpowiedzi w testowym zaliczeniu końcowym
Dostateczna (3,0)	61–70% prawidłowo udzielonych odpowiedzi w testowym zaliczeniu końcowym
	<b>Kryteria zaliczenia przedmiotu na zaliczenie (bez oceny) nie dotyczy</b>

<sup>3</sup> Weryfikacja musi obejmować wszystkie efekty uczenia się, realizowane podczas wszystkich form kształcenia w ramach danego przedmiotu.

zaliczenie	
------------	--

<b>Ocena:</b>	<b>Kryteria oceny z egzaminu nie dotyczy</b>
Bardzo dobra (5,0)	
Ponad dobra (4,5)	
Dobra (4,0)	
Dość dobra (3,5)	
Dostateczna (3,0)	

<b>Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot:</b>	Zakład Propedeutyki i Chorób Rzadkich, Katedra Pediatrii Wydział Nauk o Zdrowiu Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu
<b>Adres jednostki:</b>	ul. Bartła 5 51-618 Wrocław
<b>Numer telefonu:</b>	502 595 141
<b>E-mail:</b>	robert.smigiel@umed.wroc.pl

<b>Osoba odpowiedzialna za przedmiot:</b>	Prof. dr hab. Robert Śmigiel			
<b>Numer telefonu:</b>	502 595 141			
<b>E-mail:</b>	<a href="mailto:robert.smigiel@umed.wroc.pl">robert.smigiel@umed.wroc.pl</a>			
<b>Wykaz osób prowadzących poszczególne zajęcia:</b>				
Imię i nazwisko:	Stopień / tytuł naukowy lub zawodowy:	Dyscyplina naukowa:	Wykonywany zawód:	Forma prowadzenia zajęć:
Robert Śmigiel	Prof. dr hab.	Nauk o Zdrowiu	pediatra, pediatra metaboliczny, neonatolog, genetyk	Wykłady, SeminaRIA

Data opracowania sylabusa

30.09.2021s.

Imię i nazwisko autora (autorów) sylabusa:

Robert Śmigiel

Podpis Kierownika/ów jednostki/ek  
Prowadzącej/yh zajęcia

.....

Podpis Dziekana wydziału zlecającego przedmiot:

Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu  
WYDZIAŁ NAUK O ZDROWIU  
Prodziałan ds. Studentów  
dr Monika Przestrzelska, profesor uczelni

<sup>3</sup> Weryfikacja musi obejmować wszystkie efekty uczenia się, realizowane podczas wszystkich form kształcenia w ramach danego przedmiotu