



Sylabus														
Opis przedmiotu kształcenia														
Nazwa modułu/przedmiotu	PROBLEMATYKA CHORÓB RZADKICH – WYBRANE ZAGADNIENIA										Grupa szczegółowych efektów kształcenia			
											Kod grupy	Nazwa grupy		
Wydział														
Kierunek studiów	FIZJOTERAPIA													
Specjalności														
Poziom studiów	jednolite magisterskie * I stopnia II stopnia x III stopnia podyplomowe													
Forma studiów	stacjonarne niestacjonarne													
Rok studiów	1										Semestr studiów:	x zimowy letni		
Typ przedmiotu	obowiązkowy x ograniczonego wyboru wolny wybór/ fakultatywny													
Rodzaj przedmiotu	x kierunkowy podstawowy													
Język wykładowy	x polski angielski inny													
* zaznaczyć odpowiednio, zamieniając na X														
Liczba godzin														
Forma kształcenia														
Jednostka realizująca przedmiot	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)	Ćwiczenia specjalistyczne - magisterskie (CM)	Lektoraty (LE)	Zajęcia wychowania fizycznego-obowiązkowe (WF)	Praktyki zawodowe (PZ)	Samokształcenie (Czas pracy własnej studenta)	E-learning (EL)
Semestr zimowy:														
	10	10											30	
Semestr letni														
Razem w roku:														



Proszę ocenić w skali 1-5 jak powyższe efekty lokują państwa zajęcia w działach: przekaz wiedzy, umiejętności czy kształtowanie postaw: Wiedza: .4... Umiejętności: ...0. Kompetencje społeczne: ...2..	
Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS):	
Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie itp.)	Obciążenie studenta (h)
1. Godziny kontaktowe:	20
2. Czas pracy własnej studenta (samokształcenie):	30
Sumaryczne obciążenie pracy studenta	50
Punkty ECTS za moduł/przedmiotu	2
Uwagi	
Treść zajęć: (proszę wpisać hasłowo tematykę poszczególnych zajęć z podziałem na formę zajęć dydaktycznych, pamiętając, aby przekładała się ona na zamierzone efekty kształcenia)	
Wykłady <ol style="list-style-type: none">1. Dziecko z chorobą rzadką – definicje, podziały, etiologia i patogenezę.2. Dziecko z zespołem dysmorficznym – jak je zrozumieć, żeby lepiej rehabilitować.3. Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju dzieci z rzadkimi wadami genetycznymi – spojrzenie pediatry.4. Powikłania wcześniactwa i mózgowo-porażenie dziecięce.5. Dziecko i dorośli z płodowym zespołem alkoholowym	
Seminaria <ol style="list-style-type: none">1. Przekazywanie niepomyślnych informacji rodzicom dzieci z wrodzonymi nieprawidłowościami rozwojowymi.2. Aspekty medyczne w opiece nad osobami dorosłymi z niepełnosprawnością intelektualną.3. Wszystko o dziecku z zespołem Downa.4. Choroby monogenowe.5. Wrodzone wady metabolizmu.	
Ćwiczenia Nie dotyczy	
Samokształcenie <ol style="list-style-type: none">1. Rzadkie aberracje chromosomowe2. Rzadkie choroby ze zwiększonym ryzykiem nowotworów u dzieci. Praca samokształceniowa pisemna w wersji papierowej. Tematy prac każdemu studentowi przydziela koordynator przedmiotu. Student ma również możliwość napisania pracy na zaproponowany przez siebie temat po akceptacji nauczyciela.	
Literatura podstawowa: (wymienić wg istotności, nie więcej niż 3 pozycje) <ol style="list-style-type: none">1. L. Korniszewski: Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna, PZWL, Warszawa 2004.2. K. Kubicka, W. Kawalec (red.): Pediatria, tom 1-2, PZWL, Warszawa 2018.3. E. Tobias, M. Connor, M. Ferguson-Smith (red.): Genetyka medyczna. PZWL, Warszawa 2013	



Literatura uzupełniająca i inne pomoce: (nie więcej niż 3 pozycje) <ol style="list-style-type: none">1. T. Kaczan, R. Śmigiel (red.): Wczesna interwencja i wspomaganie dzieci z chorobami genetycznymi, Impuls, Kraków 20122. K.L. Moore, T.V.N. Persaud, M.G. Torchia: Embriologia i wady wrodzone, Elsevier Urban&Partner, Wrocław 2013	
Wymagania dotyczące pomocy dydaktycznych: (np. laboratorium, rzutnik multimedialny, inne...) Rzutnik multimedialny, ekran, wskaźnik	
Warunki wstępne: (minimalne warunki, jakie powinien student spełnić przed przystąpieniem do modułu/przedmiotu) Znajomość objawów chorób pediatrycznych. Znajomość diagnostyki pediatrycznej. Odmienność układów i narządów u dziecka.	
Warunki uzyskania zaliczenia przedmiotu: (określić formę i warunki zaliczenia zajęć wchodzących w zakres modułu/przedmiotu, zasady dopuszczenia do egzaminu końcowego teoretycznego i/lub praktycznego, jego formę oraz wymagania jakie student powinien spełnić by go zdać, a także kryteria na poszczególne oceny) Zaliczenie na ocenę	
Kryteria zaliczenia samokształcenia	
Kryteria zaliczenia pracy pisemnej <ul style="list-style-type: none">• ocena formalna - zgodność z wytycznymi oraz poprawność stylistyczna i gramatyczna tekstu• ocena merytoryczna - zgodność treści z tematem pracy	
Ocena:	Kryteria oceny: (tylko dla przedmiotów/modułów kończących się egzaminem,)
Bardzo dobra (5,0)	Znajomość definicji chorób rzadkich, epidemiologii wad rozwojowych i zaburzeń rozwoju, etiologii, symptomatologii i diagnostyki oraz postępowania w chorobach rzadkich. Znajomość specjalistycznego mianownictwa dysmorfologicznego oraz zasad interpretacji wyników badań metabolicznych i genetycznych. Znajomość objawów chorób rzadkich i odpowiedniego postępowania. Umiejętności opisywania cech dysmorficznych. Znajomość zasad wczesnej interwencji i wspomaganie rozwoju dzieci z rzadkimi wadami genetycznymi.
Ponad dobra (4,5)	Znajomość definicji chorób rzadkich, epidemiologii wad rozwojowych i zaburzeń rozwoju, etiologii, symptomatologii i diagnostyki. Znajomość specjalistycznego mianownictwa dysmorfologicznego. Znajomość objawów chorób rzadkich i odpowiedniego postępowania. Umiejętności opisywania cech dysmorficznych. Znajomość zasad wczesnej interwencji i wspomaganie rozwoju dzieci z rzadkimi wadami genetycznymi.
Dobra (4,0)	Znajomość definicji chorób rzadkich, epidemiologii wad rozwojowych i zaburzeń rozwoju, symptomatologii. Znajomość specjalistycznego mianownictwa dysmorfologicznego. Znajomość objawów chorób rzadkich i odpowiedniego postępowania. Umiejętności opisywania cech dysmorficznych. Znajomość zasad wczesnej interwencji i wspomaganie rozwoju dzieci z rzadkimi wadami genetycznymi.
Dość dobra (3,5)	Znajomość definicji chorób rzadkich, epidemiologii wad rozwojowych, symptomatologii. Znajomość objawów chorób rzadkich i odpowiedniego postępowania. Znajomość zasad wczesnej interwencji i wspomaganie rozwoju dzieci z rzadkimi wadami genetycznymi.



Dostateczna (3,0)	Znajomość definicji chorób rzadkich i epidemiologii wad rozwojowych, symptomatologii. Znajomość objawów chorób rzadkich. Znajomość zasad wczesnej interwencji i wspomagania rozwoju dzieci z rzadkimi wadami.
----------------------	---

Nazwa i adres jednostki prowadzącej moduł/przedmiot, kontakt: tel. i adres email

Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich, WNoZ, tel. 71-784 13 26,
email: robert.smigiel@umed.wroc.pl

Koordinator / Osoba odpowiedzialna za moduł/przedmiot, kontakt: tel. i adres email

dr hab. Robert Śmigiel, prof. nadzw.,

tel. 502595141

email: robert.smigiel@umed.wroc.pl

lekarz specjalista pediatrii, neonatologii i genetyki klinicznej – wykłady, seminaria

Wykaz osób prowadzących poszczególne zajęcia: Imię i Nazwisko, stopień/tytuł naukowy lub zawodowy, dziedzina naukowa, wykonywany zawód, forma prowadzenia zajęć .

dr hab. Robert Śmigiel, prof. nadzw.,/ medycyna/lekarz specjalista pediatrii, neonatologii i genetyki klinicznej – wykłady, seminaria

Data opracowania sylabusu

.....

Sylabus opracował(a)

..... dr hab. Robert Śmigiel.....

Podpis Kierownika jednostki prowadzącej zajęcia

.....

Podpis Dziekana właściwego wydziału

.....