



48SJ-CHRPKIS

Sylabus przedmiotu - część A
Zajęcia fakultatywne: Choroby Rzadkie:
perspektywa kliniczna i społeczna

ECTS: 1.00

CYKL: 2024Z

TREŚCI MERYTORYCZNE

ĆWICZENIA

Definicje choroby rzadkiej i ultraradkiej. Geneza powstania kategorii chorób rzadkich i jej implikacje. Zróżnicowanie chorób rzadkich. Diagnostyka chorób rzadkich. Charakterystyka wybranych chorób rzadkich. Lek sierocy: ewolucja konceptu. Odyseja diagnostyczna: choroby rzadkie w systemie ochrony zdrowia. Koordynacja opieki w chorobach rzadkich. Społeczny wymiar chorób rzadkich. Rzadkie choroby genetyczne a wspieranie rozwoju dziecka.

CEL KSZTAŁCENIA

Zapoznanie studentów z następującymi obszarami: epidemiologia chorób rzadkich, diagnostyka chorób rzadkich, charakterystyka przebiegu wybranych chorób rzadkich, koordynacja opieki w chorobach rzadkich, choroby rzadkie w ujęciu społecznym.

OPIS EFEKTÓW UCZENIA SIĘ PRZEDMIOTU W ODNIESIENIU DO OPISU CHARAKTERYSTYK DRUGIEGO STOPNIA EFEKTÓW UCZENIA SIĘ DLA KWALIFIKACJI NA POZIOMACH 6-8 POLSKIEJ RAMY KWALIFIKACJI W ODNIESIENIU DO DYSCYPLIN NAUKOWYCH I EFEKTÓW KIERUNKOWYCH

**Symbole efektów
dyscyplinowych:**

M/NMA_P7S_WG+++, M/NMA_P7S_UW+++, M/
NMA_P7S_KO++

**Symbole efektów
kierunkowych:**

D.U2.+, D.W5.+, D.U14.+, K.4.+, A.W4.+,
C.W7.+, D.W10.+, C.U4.+, K.1.+

EFEKTY UCZENIA SIĘ:

Wiedza:

W1 - Student zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki; zjawiska sprzężenia i współdziałania genów; prawidłowy kariotyp człowieka i różne typy determinacji płci; budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenezy;

W2 - Student rozumie genetyczne uwarunkowania wrodzonych wad rozwojowych i wybranych chorób rzadkich oraz możliwość ich profilaktyki

W3 - Student zna postawy społeczne wobec choroby, niepełnosprawności i starości oraz specyficzne oddziaływanie stereotypów, uprzedzeń i dyskryminacji

W4 - Student zna psychospołeczne konsekwencje choroby dla rodziny pacjenta (rodzina z chorym dzieckiem, w tym nastoletnim, dorosłym i osobą starszą)

Umiejętności:

U1 -

U2 -

Akty prawne określające efekty uczenia się:

467/2024

Dyscypliny: nauki medyczne

Status przedmiotu:

Fakultatywny

Grupa przedmiotów:B -

przedmioty kierunkowe

Kod: ISCED 0912

Kierunek studiów: Kierunek
lekarski

Zakres kształcenia:

Profil kształcenia:

Ogólnoakademicki

Forma studiów: Stacjonarne

Poziom studiów: Jednolite

magisterskie

Rok/sesemestr: 5/9

Rodzaj zajęć: Ćwiczenia

Liczba godzin w

semestrze: Ćwiczenia: 20.00

Język wykładowy:

Przedmioty

wprowadzające: brak

Wymagania wstępne:brak

Nazwa jednostki org.

realizującej przedmiot:

Zakład Dydaktyki i Symulacji

Medycznej Collegium

Medicum z Centrum Symulacji

Medycznej Katedra Fizjologii i

Patofizjologii Człowieka

Osoba odpowiedzialna za

realizację

przedmiotu: dr hab. n. med.

Agnieszka Skowrońska, prof.

UWM, mgr Maria Libura

e-mail:

agnieszka.skowronska@uwm.
edu.pl

Uwagi dodatkowe:

U3 – Student potrafi spojrzeć na sytuację z perspektywy pacjenta, budując odpowiedni kontekst rozmowy i używając metody elicytacji, a następnie uwzględnić ją w budowaniu komunikatów werbalnych

Kompetencje społeczne:

K1 – Student wykazuje umiejętność nawiązania i utrzymania głębokiego oraz pełnego szacunku kontaktu z pacjentem, a także okazywania zrozumienia dla różnic światopoglądowych i kulturowych

K2 – Student wykazuje umiejętność podejmowania działań wobec pacjenta w oparciu o zasady etyczne, ze świadomością społecznych uwarunkowań i ograniczeń wynikających z choroby

FORMY I METODY DYDAKTYCZNE:

Ćwiczenia(W1;W2;W3;W4;U1;U2;U3;K1;K2;):praca w grupach, dyskusja na forum grupy, warsztat - opracowanie ścieżki pacjenta w systemie ochrony zdrowia, krytyczna lektura lektur

FORMA I WARUNKI WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ:

Ćwiczenia (Ocena pracy i współpracy w grupie) - przygotowanie ścieżki pacjenta z wybraną chorobą rzadką w systemie ochrony zdrowia - W4, K1, K2

Ćwiczenia (Udział w dyskusji) - udział w dyskusji dotyczących wybranych zagadnień - W1, W2, W3, U1, U2, U3

LITERATURA PODSTAWOWA:

LITERATURA UZUPEŁNIAJĄCA:

1. Dobrzańska A., Obrycki Ł., Socha P., *Choroby rzadkie*, Wyd. Media Press, R. 2020
2. Góralska M. Bednarczuk T., Roston M., Libura M., Szalecki M., Hilczer M., Stawerska R., Smyczynska J, *Postępowanie u osób dorosłych z zespołem Pradera-Williego — co endokrynolog wiedzieć powinien. Stanowisko Polskiego Towarzystwa Endokrynologicznego i Polskiego Towarzystwa Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej.*, Wyd. Endokrynologia Polska, R. 2018

**48SJ-CHRPKIS Zajęcia fakultatywne: Choroby Rzadkie: perspektywa
ECTS: 1.00 kliniczna i społeczna**

CYKL: 2024Z

- udział w: Ćwiczenia	20.0 h
- konsultacje	2.0 h
	OGÓŁEM: 22.0 h

godziny kontaktowe + samodzielna praca studenta OGÓŁEM: 25.0 h

- w tym liczba punktów ECTS za godziny kontaktowe z bezpośrednim udziałem nauczyciela akademickiego	0.88 punktów ECTS
- w tym liczba punktów ECTS za godziny realizowane w formie samodzielnej pracy studenta	0.12 punktów ECTS