

**PROGRAM NAUCZANIA PRZEDMIOTU FAKULTATYWNEGO  
NA WYDZIALE LEKARSKIM I  
ROK AKADEMICKI 2016/2017  
PRZEWODNIK DYDAKTYCZNY**

**1. NAZWA PRZEDMIOTU : Diagnostyka i leczenie wrodzonych zaburzeń metabolizmu**

**2. NAZWA JEDNOSTKI (jednostek ) realizującej przedmiot:**

<b>Klinika Gastroenterologii Dziecięcej i Chorób Metabolicznych</b>
---

<b>I Katedra Pediatrii</b>
----------------------------

**3 . Adres jednostki odpowiedzialnej za dydaktykę:**

- |   |
|---|
| <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Adres: ul. Szpitalna 27/33, 60-572 Poznań</b></li><li>• <b>Tel. /Fax: (61) 847-26-85, (61) 849-14-32/ fax: (61) 847-26-85</b></li><li>• <b>Strona WWW: <a href="http://www.gastro-ped.ump.edu.pl/">http://www.gastro-ped.ump.edu.pl/</a></b></li><li>• <b>E-mail: <a href="mailto:pedgastro@skp.ump.edu.pl">pedgastro@skp.ump.edu.pl</a></b></li></ul> |
|---|

**4. Kierownik jednostki:**

- |   |
|---|
| <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Prof. dr hab. n. med. Jarosław Walkowiak</b></li></ul> |
|---|

**5. Osoba zaliczająca przedmiot w E– indeksie z dostępem do platformy WISUS**

- |  |
|--|
| <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Dr n. med. Łukasz Kaluźny</b></li></ul> |
|--|

**6. Osoba odpowiedzialna za zajęcia fakultatywne z dostępem do platformy WISUS  
do list studentów**

- |   |
|---|
| <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Nazwisko i imię dr n. med. Łukasz Kaluźny</b></li><li>• <b>Tel. kontaktowy: (61) 849-15-83</b></li><li>• <b>E-mail: <a href="mailto:lukasz@jerezolima.poznan.pl">lukasz@jerezolima.poznan.pl</a></b></li><li>• <b>Osoba zastępująca: dr n. med. Patrycja Krzyżanowska</b></li><li>• <b>Tel. kontaktowy: (61) 849-12-83</b></li><li>• <b>E-mail: <a href="mailto:p.krzyzanowska@ump.edu.pl">p.krzyzanowska@ump.edu.pl</a></b></li></ul> |
|---|

**7. Miejsce przedmiotu w programie studiów:**

**Rok: III, IV, V**

**Semestr: V, VI, VII, VIII, IX, X**

**8. Liczba godzin ogółem : 15**

**liczba pkt ECTS: 1**

Jednostki uczestniczące w nauczaniu przedmiotu	Semestr zimowy liczba godzin			
	W	Ć	Ćwiczenia kategoria	S
Klinika Gastroenterologii Dziecięcej i Chorób Metabolicznych	-	-	-	15
<b>Razem:</b>	-	-	-	<b>15</b>

Jednostki uczestniczące w nauczaniu przedmiotu	Semestr letni liczba godzin			
	W	Ć	Ćwiczenia kategoria	S
Klinika Gastroenterologii Dziecięcej i Chorób Metabolicznych	-	-	-	15
<b>Razem:</b>	-	-	-	<b>15</b>

### 9 . Cel nauczania przedmiotu

Celem fakultetu jest zapoznanie Studentów z podstawami genetycznymi, patofizjologią, obrazem klinicznym i leczeniem wybranych chorób oraz z metodami diagnostyki z uwzględnieniem skriningu noworodkowego.

### 10.SYLABUS

<b>Nazwa przedmiotu/modułu</b>	Diagnostyka i leczenie wrodzonych zaburzeń metabolizmu	
<b>Wydział</b>	Lekarski I	
<b>Nazwa kierunku studiów</b>	Lekarski	
<b>Poziom kształcenia</b>	jednolite magisterskie	
<b>Forma studiów</b>	Stacjonarne	
<b>Język przedmiotu</b>	Polski	
<b>Rodzaj przedmiotu</b>	fakultatywny	
<b>Rok studiów/semestr</b>	III, IV, V	5, 6, 7, 8, 9, 10
<b>Liczba godzin zajęć dydaktycznych z podziałem na formy prowadzenia zajęć</b>	Seminaria – 15	
<b>Założenia i cele przedmiotu</b>	Celem fakultetu jest zapoznanie Studentów z podstawami genetycznymi, patofizjologią, obrazem klinicznym i leczeniem wybranych chorób oraz z metodami	

	diagnostyki z uwzględnieniem skriningu noworodkowego.	
<b>Symbol efektów kształcenia zgodnie ze standardami</b>	<b>OPIS KIERUNKOWYCH EFEKTÓW KSZTAŁCENIA</b>	<b>Metody weryfikacji osiągnięcia zamierzonych efektów kształcenia:</b>
	<b>WIEDZA (ZGODNIE ZE SZCZEGÓLOWYMI EFEKTAMI KSZTAŁCENIA)</b>	
P_W01	Student zna i rozumie przyczyny, objawy kliniczne, zasady diagnozowania i postępowania terapeutycznego w przypadku wybranych chorób metabolicznych.	Dyskusja dydaktyczna
P_W02	Student umie wymienić i opisać wpływ leczenia żywieniowego na przebieg wybranych zaburzeń metabolicznych.	Dyskusja dydaktyczna
P_W03	Student zna metody diagnostyki laboratoryjnej wykorzystywanej w skriningu noworodkowym.	Dyskusja dydaktyczna
	<b>UMIĘJĘTNOŚCI (ZGODNIE ZE SZCZEGÓLOWYMI EFEKTAMI KSZTAŁCENIA)</b>	
P_U01	Student potrafi przeprowadzić diagnostykę różnicową wybranych zaburzeń metabolicznych w oparciu o obraz kliniczny pacjenta.	Dyskusja dydaktyczna
P_U02	Student potrafi dobierać typ postępowania żywieniowego do jednostki chorobowej oraz stanu klinicznego pacjenta.	Dyskusja dydaktyczna
P_U03	Student potrafi interpretować wyniki badań laboratoryjnych, które wykonywane są w celu wykrycia chorób objętych skriningiem noworodkowym.	Dyskusja dydaktyczna
	<b>KOMPETENCJE SPOŁECZNE (ZGODNIE Z OGÓLNYMI EFEKTAMI KSZTAŁCENIA)</b>	
G.W4, G.W5	Potrafi komunikować się z lekarzem, pielęgniarką i pracownikiem laboratorium w zakresie badań laboratoryjnych	Dyskusja dydaktyczna
D.U16	Rozwija potrzebę samokształcenia.	Dyskusja dydaktyczna

### 11. Tematyka poszczególnych ćwiczeń i seminariów

<b>Ćwiczenia - Semestr zimowy</b>		
<b>Tematyka ćwiczeń</b>		<b>Osoba odpowiedzialna</b>
<b>Ćwiczenie 1.</b>	Nie dotyczy	
<b>Ćwiczenie 2.</b>	Nie dotyczy	
<b>Ćwiczenie 3.</b>	Nie dotyczy	

<b>Ćwiczenia - Semestr letni</b>		
<b>Tematyka ćwiczeń</b>		<b>Osoba odpowiedzialna</b>

<b>Ćwiczenie 1.</b>	Nie dotyczy	
<b>Ćwiczenie 2.</b>	Nie dotyczy	
<b>Ćwiczenie 3.</b>	Nie dotyczy	

<b>Seminaria - Semestr zimowy</b>		
<b>Tematyka seminariów</b>		<b>Imię i nazwisko osoby prowadzącej zajęcia</b>
<b>Seminarium 1.</b>	Podstawy genetyczne, patofizjologia i obraz kliniczny wybranych chorób metabolicznych.	Dr Patrycja Krzyżanowska
<b>Seminarium 2.</b>	Zasady rozpoznawania i leczenia wrodzonych zaburzeń metabolizmu.	Dr Łukasz Kałużny
<b>Seminarium 3.</b>	Skrining noworodkowy chorób metabolicznych z uwzględnieniem najnowszych opcji diagnostycznych	Dr Patrycja Krzyżanowska
<b>Seminarium 4.</b>	Aminoacidopatie, zaburzenia cyklu mocznikowego	Dr Łukasz Kałużny
<b>Seminarium 5.</b>	Galaktozemia. Glikogenozy. Zaburzenia mitochondrialne. Zaburzenia beta oksydacji kwasów tłuszczowych	Dr Łukasz Kałużny
<b>Seminarium 6.</b>	Choroby lizosomalne	Dr Łukasz Kałużny
<b>Seminarium 7.</b>	Możliwości diagnostyczne u chorych na mukowiscydozę.	Dr Patrycja Krzyżanowska

<b>Seminaria - Semestr letni</b>		
<b>Tematyka seminariów</b>		<b>Imię i nazwisko osoby prowadzącej zajęcia</b>
<b>Seminarium 8.</b>	Podstawy genetyczne, patofizjologia i obraz kliniczny wybranych chorób metabolicznych.	Dr Patrycja Krzyżanowska
<b>Seminarium 9.</b>	Zasady rozpoznawania i leczenia wrodzonych zaburzeń metabolizmu.	Dr Łukasz Kałużny
<b>Seminarium 10.</b>	Skrining noworodkowy chorób metabolicznych z uwzględnieniem najnowszych opcji diagnostycznych	Dr Patrycja Krzyżanowska
<b>Seminarium 11.</b>	Aminoacidopatie, zaburzenia cyklu mocznikowego	Dr Łukasz Kałużny
<b>Seminarium 12.</b>	Galaktozemia. Glikogenozy. Zaburzenia mitochondrialne. Zaburzenia beta oksydacji kwasów tłuszczowych	Dr Łukasz Kałużny
<b>Seminarium 13.</b>	Choroby lizosomalne	Dr Łukasz Kałużny
<b>Seminarium 14.</b>	Możliwości diagnostyczne u chorych na mukowiscydozę.	Dr Patrycja Krzyżanowska

## 12. Organizacja zajęć:

**Zajęcia fakultatywne odbywają się :**

**(proszę wpisać dni tygodnia oraz rozpisać dokładnie godziny w każdym dniu zajęć)**

**Semestr zimowy: poniedziałki, wtorki, środy 15:00-18:45**

**Semestr letni: środy, czwartki, piątki, godz. 15:00-18:45**

**Aktualny podział grupy studenckiej na stronie internetowej jednostki : zajęcia odbywają się bez podziału na grupy**

**(proszę wpisać) [www.....](#)**

### **REGULAMIN ZAJĘĆ:**

Zajęcia z przedmiotu „**Diagnostyka i leczenie wrodzonych zaburzeń metabolizmu**” prowadzone dla studentów III, IV i V roku Wydziału Lekarskiego I, kierunku lekarski obejmują 3 dni zajęć seminaryjnych (15 godzin) odbywających się w Klinice Gastroenterologii Dziecięcej i Chorób Metabolicznych UM. Do zaliczenia przedmiotu wymagana jest obecność na wszystkich zajęciach. Nieobecność można odrobić z inną grupą studencką jedynie w wyjątkowych, uzasadnionych przypadkach i wyłącznie po uzgodnieniu terminu z osobą prowadzącą dane zajęcia.

### **PROGRAM ZAJĘĆ:**

Zapoznanie Studentów z podstawowymi wiadomościami dotyczącymi pediatrii metabolicznej, w tym patofizjologii, podstaw genetycznych wrodzonych zaburzeń metabolizmu. Zasady rozpoznawania i leczenia podstawowych jednostek chorobowych. Zasady prowadzenia badań przesiewowych populacyjnych i selektywnych. Możliwości terapeutyczne.

### **PROGRAM NAUCZANIA**

**Wymagania wstępne:** ogólne wiadomości z zakresu wrodzonych zaburzeń metabolizmu

**Przygotowanie do zajęć:** przypomnienie podstawowych wiadomości z zakresu biochemii

**Wymagania końcowe:** umiejętność diagnostyki różnicowej wrodzonych zaburzeń metabolizmu w oparciu o badania przesiewowe populacyjne i selektywne

### 13. Kryteria zaliczenia przedmiotu:

Zaliczenie – kryterium zaliczenia
-----------------------------------

Zaliczenie w formie testowej
------------------------------

### 14. Literatura:

#### Zalecana literatura:

1. Kawalec W., Grenda R., Ziółkowska H.: Pediatria. PZWL Warszawa 2013
2. Krawczyński M. (red.): Farmakoterapia dzieci i młodzieży. PZWL Warszawa 2009
3. Dembińska-Kieć A., Naskalski J.W. (red): Diagnostyka laboratoryjna z elementami biochemii klinicznej. Urban&Partner 2002

### 15. Podpis osoby odpowiedzialnej za nauczanie przedmiotu lub koordynatora

**UWAGA ; wszystkie tabele i ramki można powiększyć w zależności od potrzeb**