



Režim študija

Predmet: Biokemična in molekularna diagnostika prirojenih bolezni presnove

Študijski program: EMŠ program Medicina

Letnik izvajanja predmeta: 6

Semester, v katerem se predmet izvaja: Poletni

Vrsta predmeta: IZBIRNI PREDMET

Število kreditnih točk (ECTS): 3

Nosilec (nosilci) predmeta:

Prof. dr. Tadej Battelino, dr. med.

Prof. dr. Vita Dolžan, dr. med.

Izr. prof. dr. Katarina Trebušak Podkrajšek, univ. dipl. kem.

Sodelujoče organizacijske enote (katedre in inštituti):

Katedra za pediatrijo

Inštitut za biokemijo

Moduli predmeta: /

Datum objave režima študija: 15.9.2018

A. Splošni del

1. Cilji in kompetence

Cilj predmeta je seznaniti študente s kliničnim, biokemičnim in molekularno-genetskim pristopom k diagnostiki izbranih prirojenih bolezni presnove.

Študent se seznani s:

- kliničnim in biokemičnim prepoznavanjem bolezni,
- pogoji za pristop k molekularno-genetski diagnostiki bolezni,
- primeri bolezni, kjer uspešno uporabljamo molekularno diagnostiko: kongenitalna adrenalna hiperplazija, homocistinurija, avtoimunski poliglandularni sindrom-1 (APS-1), kongenitalna hipotiroza, fenilketonurija,
- kliničnimi in molekularno genetskimi pristopi k prenatalni diagnostiki.

2. Natančen potek študija

Izbirni predmet se izvaja v letnem semestru, v veliki predavalnici ali seminarju Pediatrične klinike, Bohoričeva 20 po razporedu, ki je na začetku letnega semestra objavljen v spletni učilnici. Termini bodo v popoldanskem času po dogovoru s prijavljenimi kandidati.

Pouk poteka v obliki predavanj (5 ur), seminarjev, vodenih diskusij in problemsko osnovanega učenja (15 ur) in seminarjskih vaj oziroma konzultacij (25 ur). Obvezna prisotnost na predavanjih je 50%, na vajah in seminarjih pa 80%.

Uvodnim predavanjem sledijo predstavitve seminarjev, ki jih pripravijo študenti. Povzetke predavanj, študijska gradiva in gradivo za pripravo seminarja prejmejo študenti v spletno učilnico. Študenti morajo o izbiri seminarske teme (prva izbira, druga izbira) obvestiti nosilce predmeta na naslov: katarina.trebusak@kclj.si; vita.dolzan@mf.uni-lj.si. V kolikor je tema že zasedena, prejmejo sporočilo, katera tema je še prosta. Natančnejša navodila glede priprave seminarja študenti dobijo na obveznih konzultacijah pri nosilcih seminarjev, ki jim morajo en teden pred predstavitvijo seminarja v pregled poslati drsnice predstavitve.

3. Sprotna preverjanja znanja in veščin

Ni sprotnega preverjanja.

4. Pogoji za pristop h končnemu preverjanju znanja (predmetnemu izpitu)

Prisotnost na predavanjih in seminarjih, opravljena ustna predstavitev seminarja (oddane drsnice) po predhodni konzultaciji, obvezno sodelovanje pri aktivnih oblikah pouka.

5. Končno preverjanje znanja in veščin (predmetni izpit)

Oceno predmeta predstavlja opravljen in predstavljen seminar (80 %) ter sodelovanje pri razpravah na seminarjih in vodenih diskusijah (20 %).

Ocenjevanje: ocene 1-10 (od 1-5 negativno, od 6-10 pozitivno) v skladu s Pravilnikom o preverjanju in ocenjevanju znanja in veščin za enovita magistrska študijska programa Medicina in Dentalna medicina.

6. Druge določbe

V primeru negativne ocene seminarja se študentovo znanje preveri s pisnim izpitom, ki obsega skupno 20 vprašanj iz vseh obravnavanih tem. Vprašanja so izbirnega tipa, s po enim pravilnim odgovorom, brez negativnih točk.

Ocenjevalna lestvica:

%	OCENA
60,00 - 67,99	6
68,00 - 75,99	7

76,00 - 83,99	8
84,00 - 91,99	9
92,00 - 100	10

7. Primarno in dopolnilno študijsko gradivo

- Goodwin S., McPherson JD, McCombie RW. Coming of age: ten years of nextgeneration sequencing technologies. Nature Reviews Genetics 2016; 17:333.
- Saudubray, van den Berghe, Walter. Inborn Metabolic Disorders; Diagnosis and treatment, 5th Edition. 2012
- Novejši pregledni članki s področja

8. Izpitne teme, klinične slike in veščine

- redke bolezni,
- genetski dejavniki, ki privedejo do prirojenih bolezni presnove,
- diagnostika prirojenih bolezni presnove,
- laboratorijska diagnostika prirojenih bolezni,
- sodobni pristopi za molekularno genetsko diagnostiko prirojenih bolezni presnove,
- neonatalno presejanje.

9. Druge informacije: /

B. Izbirni predmeti

1. Izvajalci izbirnega predmeta

Pediatrična klinika

- KO za endokrinologijo, diabetes in bolezni presnove (koordinator: prof. dr. Tadej Battelino)
- Služba za specialno laboratorijsko diagnostiko (koordinatorica iz. prof. Katarina Trebušak Podkrajšek)

Medicinska fakulteta, Inštitut za biokemijo, Laboratorij za farmakogenetiko
(koordinatorica Prof. dr. Vita Dolžan)

2. Okvirno obdobje izvajanja v semestru

Druga polovica letnega semestra

3. Omejitev vpisa študentov k izbirnemu predmetu

V študijskem letu lahko vpiše izbirni eksperimentalni predmet največ 5 študentov Medicine. Pogoji, da lahko študent vpiše izbirni predmet so opravljene vaje iz Splošne pediatrije.

Izbirni predmet lahko vpišejo tudi študenti, ki gostujejo v okviru programov mobilnosti. Komunikacija s študenti bo v tem premeru potekala v angleškem jeziku.