



Režim študija

Predmet: **FUNKCIJSKA GENOMIKA V MEDICINI**

Študijski program: EMSŠ program Medicina
Letnik izvajanja predmeta: 4 5 6

Semester, v katerem se predmet izvaja: Poletni
Vrsta predmeta: IZBIRNI

Število kreditnih točk (ECTS): 3

Nosilec (nosilci) predmeta: Damjana Rozman

Sodelujoče organizacijske enote (katedre in inštituti): Inštitut za biokemijo

Datum objave režima študija: 15. 9. 2018

A. Splošni del (velja za obvezne in izbirne predmete)

1. Cilji in kompetence

Študent podrobneje poglobi teoretične in spozna praktične vidike visokozmogljivih pristopov funkcijske genomike na primerih večfaktorskih bolezni. Na praktičnih primerih večfaktorskih bolezni spozna računske pristope pri obdelavi, povezovanju in interpretaciji velikega števila podatkov, ki jih v medicino prinaša pogenomska doba. Spozna domet novih tehnologij pri izboljšanju diagnostičnih in prognozičnih postopkov. Samostojno ali v paru pripravi seminarsko nalogo.

2. Natančen potek študija

Interaktivna predavanja. Mentorsko kontaktno delo učitelja s študenti pri pripravi seminarskih nalog. Individualno delo študentov pri študiju in pripravi seminarskih nalog.

Predavanja. V primeru, da je vpisanih vsaj 5 študentov, se izvajajo interaktivna predavanja ob četrtkih med 14h in 16h, med 8. in 15. tednom poletnega semestra. Ob istih terminih se ne glede na število vpisanih študentov izvaja tudi kontaktno delo učitelja s študenti. Prostori za izvajanje pouka bodo javljeni naknadno.

Seminarji. Praktični primeri analize podatkov transkriptoma pri izbranih boleznih in biološka interpretacija. Praktični primeri analize sekvenc naslednje generacije in biološka interpretacija. Študenti izvajajo seminarsko nalogo individualno.

PISNI IZDELEK je dolg največ 4 strani in vsebuje:

- naslov naloge, ime sodelujočega
- strukturirani povzetek (uvod, namen naloge, ključne ugotovitve, zaključki, literatura).

Pisni izdelek je potrebno oddati EN TEDEN PRED ZAGOVOROM seminarske naloge.

USTNA PREDSTAVITEV mora biti strukturirana (uvod, namen naloge, ključne ugotovitve, zaključki) in dolga do 20 minut (največ 20 powerpoint slik). Tudi prezentacijo je potrebno oddati EN TEDEN PRED ZAGOVOROM. Predstavitvi seminarja sledi razprava, kjer učitelj, kot tudi kolegi v skupini, postavljajo vprašanja. Ocena ustne predstavitve z odgovori na vprašanja je individualna.

3. Sprotna preverjanja znanja in veščin

Sprotno preverjanje znanja pri predmetu se ne ocenjuje, poteka pa v obliki diskusij iz izbranih poglavij, ki so del obstoječih interaktivnih predavanj.

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

Pogoj za pristop h končnemu preverjanju znanja je prisotnost na organiziranih oblikah pouka. V primeru opravičene odsotnosti je pristop možen po predhodnem dogovoru z učiteljem.

5. Končno preverjanje znanja in veščin (predmetni izpit)

Znanje se preverja s pisno seminarsko nalogo in javnim ustnim zagovorom.

6. Druge določbe

/

7. Primarno in dopolnilno študijsko gradivo

Pregledni članki iz tekoče periodike, ki jih študentom posreduje učitelj.

8. Izpitne teme, klinične slike in veščine

Diagnostika in prognoza večfaktorskih bolezni, s poudarkom na metaboličnih obolenjih (npr. hiperlipidemije, bolezni jeter) in nevrodegenerativnih boleznih.

Pomen visokogostotnih podatkov funkcijske genomike za določevanje molekularnih vzrokov obolenj, izboljšano diagnostiko in prognozo. Pregled tehnologij in računskih pristopov.

Bioinformatika: podatkovne zbirke metaboličnih in nevrodegenerativnih bolezni.

Analiza visokogostotnih podatkov; povezovanje, rudarjenje in pot do celostne interpretacije.

Mikromreže in nove generacije sekvenciranja – od laboratorija do klinične uporabe. Molekularna kariatipizacija (array-CGH) in genomske bolezni v klinični diagnostiki (prenatalna diagnostika, pediatrija – prirojene razvojne nepravilnosti in umska manjrazvitost).

Bioinformatični in klinični pristopi k interpretaciji podatkov sekvenciranja nove generacije s poudarkom na sekvenciranju eksoma ali celega genoma - klinična uporabnost in primeri.

9. Druge informacije

Prijavljanje na izpit in opravljanje izpita poteka v skladu s Pravilnikom o preverjanju in ocenjevanju znanja in veščin za EMŠ programa Medicina in Dentalna medicina MF UL. Študentu, ki se ne odjavi od izpita in za to nima opravičljivega razloga, se šteje, kot da izpita ni opravil in s tem izgubi pravico do enega opravljanja izpita.