

UČNI NAČRT PREDMETA/COURSE SYLLABUS	
Predmet Course title	Medicinska genetika v javnem zdravju Medical Genetics in Public Health

Študijski program in stopnja Study programme and level	Študijska smer Study field	Letnik Academic year	Semester Semester
Zdravstvena nega / 2. stopnja Nursing Care / 2 <sup>nd</sup> Cycle	Ni smeri študija No study field	1. / 2. letnik 1 <sup>st</sup> / 2 <sup>nd</sup> year	2. / 3. 2 <sup>nd</sup> / 3 <sup>rd</sup>

Vrsta predmeta/Course type	izbirni/elective
----------------------------	------------------

Univerzitetna koda predmeta/University course code	2ZN 1_2 IP5
--	-------------

Predavanja Lectures	Seminar	Sem. vaje Tutorial	Lab. vaje Laboratory work	Teren. vaje Field work	Samost. delo Individ. work	ECTS
25		30			155	7

Nosilec predmeta/Lecturer:	prof. dr. Borut Peterlin
----------------------------	--------------------------

Jeziki/ Languages:	Predavanja/Lectures: slovenski/Slovenian
	Vaje/Tutorial: slovenski/Slovenian

Pogoji za vključitev v delo oz. za opravljanje študijskih obveznosti:	Prerequisites:
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Vpis v prvi ali drugi letnik študijskega programa.</li> <li>• Študent mora pred izpitom pripraviti in predstaviti ter zagovarjati projektno/raziskovalno nalogu.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• A prerequisite for inclusion is enrolment in the first or second year of study.</li> <li>• Student has to prepare, present and defend a project/research paper before the exam.</li> </ul>

Vsebina:	Content (Syllabus outline):
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Epidemiologija genetsko pogojenih bolezni</li> <li>• Presejanje genetskih bolezni</li> <li>• Genetska obravnava na različnih nivojih zdravstvenega varstva</li> <li>• Organizacija genetske dejavnosti v zdravstvenem sistemu</li> <li>• Genetski dejavniki in okolje – vpliv na zdravje populacije</li> <li>• Genomika podprtta z dokazi</li> <li>• Etični, socialni in pravni vidiki</li> <li>• Personalizirana genomska medicina</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Genetic epidemiology</li> <li>• Screening for genetic diseases</li> <li>• Medical genetics on different levels of health care</li> <li>• Organisation of genetic services in the healthcare system</li> <li>• Genetic factors &amp; environment – impact on the health of population</li> <li>• Evidence based genomics</li> <li>• Ethical, social &amp; legal implications</li> <li>• Personalized genomic medicine</li> <li>• Prevention of genetic diseases (concepts of prevention: primary,</li> </ul>

<ul style="list-style-type: none"> <li>Preprečevanje genetskih bolezni (koncepti prevencije: primarno, sekundarno, terciarno preprečevanje genetskih bolezni)</li> </ul>	secondary, tertiary prevention of genetic diseases)
--	---

### Temeljna literatura in viri/Readings:

#### Temeljna literatura/Basic literature

- Peterlin, B. (2014). *Genetika v ginekologiji*. Univerzitetni klinični center, Klinični inštitut za medicinsko genetiko, Ginekološka klinika. Spletna stran: <http://www.dlib.si/?URN=URN:NBN:SI:DOC-J6LIYG8X>.

#### Cilji in kompetence:

*Učna enota prispeva predvsem k razvoju naslednjih splošnih in specifičnih kompetenc:*

- celovito kritično razmišljanje, sposobnost analize, sinteze in predvidevanja rešitev s področij zdravstvenih ved, zdravstvene nege in medicine; družboslovnih in humanističnih ved, naravoslovno-matematičnih ter drugih ved (interdisciplinarnost),
- obvladovanje raziskovalnih metod, postopkov, procesov in tehnologije,
- sposobnost kreativne uporabe znanja pri delu v kliničnem okolju,
- sposobnost reševanja kompleksnih problemov v kliničnem okolju z multidisciplinarnim pristopom: analiza situacije, načrtovanje ukrepov, izvedba načrta, vrednotenje in samovrednotenje,
- profesionalna komunikacija s strokovnjaki drugih znanstvenih področij in usposobljenost za delovanje v medpoklicnih timih,
- vsestransko in sistematicno obravnavo pacienta glede na relevantne fizične, psihične, socialne, kulturne, duhovne in družbene dejavnike,
- varovanje pacientovega dostojanstva, zasebnosti in zaupnosti podatkov,
- uvajanje in izvajanje sodobnih metod dela v zdravstveni negi in sistemu zdravstvenega varstva.

#### Objectives and competences:

*The learning unit mainly contributes to the development of the following general and specific competences:*

- comprehensive critical thinking, the ability to analyse, synthesise and predict solutions in the field of nursing care, humanities, educational, social, organisational, natural mathematical and other sciences (interdisciplinarity),
- mastering research methods, procedures, processes and technology,
- the ability to creatively use knowledge in the clinical environment,
- the ability to solve complex issues in the clinical environment using the multidisciplinary approach: analysis of the situation, planning the measures, implementing the plan, evaluating and self-evaluating,
- professional communication with experts from other scientific fields and qualification to work in interprofessional teams,
- comprehensive and systematic treatment of the patient with regard to relevant physical, psychological, social, cultural, spiritual and social factors,
- protection of patients' dignity, privacy and data confidentiality,
- introduction and implementation of contemporary work methods in nursing care and the healthcare system.

<b>Predvideni študijski rezultati:</b> <b>Študent/študentka:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• razume koncept redkih bolezni in pozna pomen genetskih dejavnikov v epidemiologiji bolezni,</li> <li>• razume prispevek genetskih dejavnikov ter dejavnikov okolja k etiologiji pogostih kompleksnih, kroničnih bolezni,</li> <li>• pozna osnove presejanja in uporabo genomskih metod pri presejanju,</li> <li>• pozna organizacijo genetske dejavnosti v zdravstvenem sistemu,</li> <li>• razume koncept personalizirane genomike,</li> <li>• pozna pomen etičnih, socialnih in pravnih implikacij v genomskej medicini,</li> <li>• razvije kompetence za genetsko obravnavo na primarnem zdravstvenem nivoju.</li> </ul>	<b>Intended learning outcomes:</b> <b>Students:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• recognize the concept of rare diseases and know the role of genetic factors in epidemiology of diseases,</li> <li>• recognize the role of genetic factors and environment in the etiology of common complex chronic diseases,</li> <li>• know the concept of screening and recognize the role of genomics,</li> <li>• know the organization of genetic services in the healthcare system,</li> <li>• recognize the concept of personalized genomic medicine,</li> <li>• know the implication of ethical, legal and social issues in genomic medicine,</li> <li>• develop competences for genetic treatment at the primary healthcare level.</li> </ul>
<b>Metode poučevanja in učenja:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>predavanja</i> z aktivno udeležbo študentov (razlaga, diskusija, vprašanja, primeri, reševanje problemov),</li> <li>• <i>seminarske vaje</i>: priprava, predstavitev in uspešen zagovor projektne/raziskovalne naloge,</li> <li>• <i>konzultacije</i>.</li> </ul>	<b>Learning and teaching methods:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>lectures</i> with active student participation (explanation, discussion, questions, examples, problem solving);</li> <li>• <i>tutorial</i>: preparation, presentation and a successful defence of a project/research paper,</li> <li>• <i>consultations</i>.</li> </ul>

  

Načini ocenjevanja:	Delež (v %) Weight (in %)	Assessment:
Načini: <ul style="list-style-type: none"> <li>• izpit</li> <li>• izdelava, predstavitev in zagovor projektne/raziskovalne naloge</li> </ul> Ocenjevalna lestvica: ECTS.	50 % 50 %	Types: <ul style="list-style-type: none"> <li>• exam</li> <li>• preparation, presentation and defence of the project/research paper</li> </ul> Grading scheme: ECTS.