

	UČNI NAČRT PREDMETA/COURSE SYLLABUS
Predmet	Medicinska genetika v klinični medicini
Course title	Medical Genetics in Clinical Medicine

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

Vrsta predmeta/Course type izbirni/elective

Univerzitetna koda predmeta/University course code 2ZN 1_2 IP4

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

Nosilec predmeta/Lecturer: doc. dr. Karin Writzl

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

Vsebina:	Content (Syllabus outline):
<ul style="list-style-type: none"> <i>Genetika v ginekologiji in porodništvu.</i> Genetski vzroki neplodnosti, spontanih splavov, razvojnih nepravilnosti pri plodu. <i>Genetika v pediatriji.</i> Klinična slika pogostejših genetskih bolezni v otroški dobi, terapija genetskih bolezni, genetsko svetovanje družini. <i>Kardiogenetika.</i> Genetski vzroki bolezni srca in ožilja, možnosti genetskih preiskav, genetsko svetovanje. <i>Onkogenetika.</i> 	<ul style="list-style-type: none"> <i>Genetics in gynaecology and obstetrics.</i> Genetic causes of infertility, miscarriages, foetal structural abnormalities. <i>Genetics in paediatrics.</i> The clinical presentation of common genetic conditions in the paediatric period, therapy of genetic conditions, genetic family counselling. <i>Cardiogenetics.</i> Inherited cardiovascular conditions, genetic testing and genetic counselling.

<p>Onkološko genetsko svetovanje in testiranje.</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Gensko zdravljenje</i> • <i>Komunikacija z drugimi zdravstvenimi delavci pri obravnavi preiskovancev / družine z genetsko boleznijo.</i> <p>Multidisciplinarnost obravnave bolnikov z genetskimi boleznimi.</p> <p><i>Seminarske vaje:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Predstavitve primerov genetskih bolezni. 	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Oncogenetics.</i> Genetic counselling and testing for hereditary cancer. • <i>Gene therapy</i> • <i>Communication with other health professionals in treating individuals / families with genetic diseases.</i> <p>Multidisciplinary care of patients with genetic disorders.</p> <p><i>Seminar tutorials:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Presentations of genetic diseases.
---	--

Temeljna literatura in viri/Readings:

Temeljna literatura/Basic literature

- Peterlin, B. in Writzl, K. (2003) *Humana genetika*. Ljubljana: Cankarjeva založba.
- Peterlin, B. Writzl, K., Rudolf, G., Volk, M., Lovrečić, L., Maver, A. in Geršak, K. (2014) *Genetika v ginekologiji*. Ljubljana: Univerzitetni klinični center, Klinični inštitut za medicinsko genetiko, Ginekološka klinika.
- Writzl K. (2015) *Kako se deduje? Opisi načinov dedovanja na primerih nevroloških bolezni*. Univerzitetni klinični center, Klinični inštitut za medicinsko genetiko, Ginekološka klinika.

Priporočljiva literatura/Recommended literature

- Read, A. in Donnai, D. (2015). *New Clinical Genetics, 3rd edition*. Scion Publishing LTD.
- Izbrani članki iz zbornikov znanstvenih srečanj, izbrani članki iz domačih in tujih znanstvenih revij s področja klinične genetike, izbrane internetne strani.

Cilji in kompetence:

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

- usposobljenost za prepoznavanje potreb po zdravstveni negi, določitev negovalnih diagnoz, načrtovanje in izvajanje kakovostne in varne zdravstvene nege ter vrednotenje doseženih ciljev,
- avtonomnost pri sprejemanju odločitev v procesu zdravstvene nege,
- usposobljenost za komuniciranje v domačem in mednarodnem okolju,
- zavezanost profesionalni etiki, sposobnost etičnega odločanja in ravnanja v primeru etičnih dilem v zdravstveni negi,
- elaboriranje in predstavitve individualno ali timsko pridobljenih dognanj,

Objectives and competences:

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

- qualification for recognizing the nursing care needs, setting nursing diagnoses, planning and implementation of quality and safe nursing care, and evaluating the objectives achieved,
- autonomy in decision-making in the process of nursing care,
- the ability to communicate in the local and international environment,
- commitment to professional ethics, the ability to ethically decide and act in the event of ethical dilemmas in nursing care,
- elaboration and presentation of individual and teamwork findings,

<ul style="list-style-type: none"> • vsestransko in sistematično obravnavo pacienta glede na relevantne fizične, psihične, socialne, kulturne, duhovne in družbene dejavnike, • aktivno promoviranje zdravja, ocenjevanje tveganja za nastanek bolezni in skrb za varnost ter zdravje ljudi, • varovanje pacientovega dostojanstva, zasebnosti in zaupnosti podatkov, • primerno komuniciranje v negovalnem, zdravstvenem, multidisciplinarnem timu, razvoj in vzdrževanje profesionalnih medsebojnih odnosov med zaposlenimi, pacienti, njihovimi družinami, skupinami in skupnostjo, • planiranje, organiziranje in analiza storitev zdravstvene nege. 	<ul style="list-style-type: none"> • comprehensive and systematic treatment of the patient with regard to relevant physical, psychological, social, cultural, spiritual and social factors, • active promotion of health, risk assessment and care for the safety and health of people, • protection of patients' dignity, privacy and data confidentiality, • appropriate communication in a nursing, health or multidisciplinary team, the development and maintenance of good mutual relations among employees, patients, their families, groups and the community, • planning, organizing and analyzing nursing care.
---	--

Predvideni študijski rezultati:

Študent/študentka:

- razume genetske mehanizme in načine dedovanja pogostejših genetskih bolezni,
- pozna klinični potek pogostejših genetskih bolezni, ki se pojavljajo v različnih življenjskih obdobjih (prenatalno obdobje, pediatrija, dedni raki, bolezni v odraslem obdobju).
- razume psihosocialni in etični vidik genetskega testiranja in pomen multidisciplinarnega delovanja.

Intended learning outcomes:

Students:

- recognise the importance of genetic mechanisms and inheritance patterns of common genetic disorders,
- know the clinical presentation of a range of common genetic conditions that appear in different periods of life (prenatal, paediatrics, inherited cancers, cardiovascular disorders in adult life),
- know the impact of psychosocial and ethical issues during genetic testing and the importance of collaborative multidisciplinary work.

Metode poučevanja in učenja:

- *predavanja* z aktivno udeležbo študentov (razlaga, diskusija, vprašanja, primeri, reševanje problemov),
- *seminarske vaje:* priprava, predstavitev in uspešen zagovor projektne/raziskovalne naloge,
- *konzultacije.*

Learning and teaching methods:

- *lectures* with active student participation (explanation, discussion, questions, examples, problem solving);
- *tutorial:* preparation, presentation and a successful defence of a project/research paper,
- *consultations.*

Načini ocenjevanja:	Delež (v %) Weight (in %)	Assessment:
<p>Načini:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 100 % udeležba na predavanjih in vajah: priprava, predstavitev in zagovor projektne/raziskovalne naloge – 100 % ocene; • če študent ni 100 % udeležen na predavanjih in vajah: <ul style="list-style-type: none"> - izpit – 60 % ocene, - priprava, predstavitev in zagovor projektne/raziskovalne naloge – 40 % ocene. <p>Ocenjevalna lestvica: ECTS.</p>	<p>100 %</p> <p>ali / or</p> <p>60 %</p> <p>40 %</p>	<p>Types:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 100% attendance at lectures and tutorials: preparation, presentation and defence of project/research paper – 100 % of the grade; • if the students' attendance at lectures and tutorials is not 100%: <ul style="list-style-type: none"> - exam - 60% of the grade, - preparation, presentation and defense of the project/research paper – 40% of the grade. <p>Grading scheme: ECTS.</p>