

Табела 5.2 Спецификација предмета

Студијски програм: ИАС			
Назив предмета: Урођене метаболичке болести			
Наставник/наставници: проф. др Татјана Ђукић, проф. др Горан Чутурило			
Статус предмета: ИЗБОРНИ			
Број ЕСПБ: 2			
Услов: уписана 3. година студија			
Циљ предмета			
Основни циљ предмета је да упозна студенте са:			
А) урођеним метаболичким болестима присутним код деце и механизмима наслеђивања			
Б) механизмом испољавања болести и клиничком дијагнозом			
В) начином узимања различитих биолошких узорака ради одређивања одређених биохемијских параметара и лабораторијском дијагностиком			
Г) правилним тумачењем биохемијских параметара зависно од врсте узорка			
Исход предмета			
Знање стечено у току ове изборне наставе, омогућава студенту да:			
А) правилно тумачи вредности одређених биохемијских параметара код деце			
Б) разуме значај правовремене дијагнозе урођених метаболичких болести и доступности могућих терапијских опција			
В) разуме биохемијске механизме испољавања урођених метаболичких болести			
Г) стекне знање о руковању и употреби различитог биолошког материјала за потребе анализа урођених метаболичких болести			
Садржај предмета			
Теоријска настава			
Метаболичке последице одређених генетичких промена			
Клинички значај урођених болести метаболизма			
Скрининг (пренатални, неонатални, метаболички скрининг код старије деце)			
Када посумњати на урођену болест метаболизма - клиничка и лабораторијска дијагноза			
Принципи лечења урођених метаболичких болести			
Практична настава			
Биохемијске и молекуларно-генетичке методе за дијагностику урођених метаболичких болести			
Анализа вредности биохемијских параметара урођених метаболичких болести			
Анализа додатних биохемијских параметара који могу помоћи у постављању дијагнозе			
Анализа случајева			
Литература			
• Murphy MP, Srivastava R, Deans K. Clinical biochemistry: an illustrated colour text. Sixth edition. Edinburgh ; New York: Elsevier; 2019.			
• Garg U, Smith LD. Biomarkers in inborn errors of metabolism: clinical aspects and laboratory determination. Amsterdam, Netherlands: Elsevier; 2017.			
• Walker SA, editor. Lecture notes. Clinical biochemistry. 9th ed. Chichester, West Sussex ; Hoboken, NJ: Wiley-Blackwell, a John Wiley & Sons, Ltd., Publication; 2013.			
Број часова активне наставе: 30		Теоријска настава: 10	
		Практична настава: 20	
Методе извођења наставе			
Теоријска настава, рад студената по групама. Вежбе.			
Оцена знања (максимални број поена 100)			
Предиспитне обавезе		Поена	Завршни испит
активност у току предавања		20	писмени испит
практична настава		10	усмени испит
колоквијум-и			
семинар-и		10	
Начин провере знања могу бити различити наведено у табели су само неке опције: (писмени испити, усмени испт, презентација пројекта, семинари итд.....			
*максимална дужна 2 странице А4 формата			