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**	Поена
активност у току предавања	**20**	писмени испит	**60**
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			