Komisija za študijske zadeve
UL Medicinske fakultete

Univerza *v Ljubljani*
Medicinska fakulteta

Vrazov trg 2
SI-1000 Ljubljana
E: ksz@mf.uni-lj.si
T: +386 1 543 7700

Režim študija

Predmet: Uporaba bioinformatskih pristopov v medicini

Študijski program:
EMŠ program Dentalna medicina

Letnik izvajanja predmeta: 2 3 4 5 6

Semester, v katerem se predmet izvaja
Poletni

Vrsta predmeta:
IZBIRNI

Število kreditnih točk (ECTS): 3

Nosilec (nosilci) predmeta: Petra Hudler

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

Moduli predmeta: /

Datum objave režima študija: 15. 9. 2018

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

1. Cilji in kompetence

Cilj predmeta je seznaniti poslušalce z osnovami raziskav v molekularni biologiji kompleksnih bolezni, ki vodijo do prenosa metod v diagnostične laboratorije, s poudarkom na rakavih obolenjih. Študenti bodo pridobili znanje o načrtovanju poskusov pri raziskavah raka in iskanju novih kandidatnih genov. Naučili se bodo uporabljati osnovna spletna orodja in podatkovne zbirke. Spoznali bodo bioinformacijske osnove, ki jih uporabljamo v moderni genetiki in jih znali interpretirati. Študenti bodo aktivno sodelovali pri pouku z iskanjem kandidatnih polimorfizmov pri izbrani modelni bolezni. Študenti se bodo seznanili tudi z in silico eksperimentalnimi pristopi, ki omogočajo ugotavljanje vpliva genetske variabilnosti na funkcijo proteinov.

2. Natančen potek študija

Predmet UBPM poteka na Inštitutu za biokemijo, v seminarski sobi, nova stavba, 2. nadstropje, in vključuje uvodna predavanja, interaktivna predavanja (računalniki z internetno povezavo bodo na voljo); kooperativno delo študentov pri predavanjih; mentorsko delo učitelja s študenti pri pripravi seminarskih nalog; individualno delo študentov pri pripravi na predavanja in izdelavi seminarskih nalog. Povzetke predavanj, študijska gradiva in gradivo za pripravo seminarja prejmejo študenti v Spletno učilnico UL MF. Termini (predvidoma marec, april ali maj v dogovorjenih terminih - dogovor s študenti) bodo objavljeni v Spletni učilnici UL MF.

Obveznosti študenta:

- Prisotnost pri seminarjih izbirnega predmeta je obvezna in jo preverjamo. Obvezna prisotnost pri predavanjih: 80 %.
- V primeru opravičene odsotnosti študent prinese ustrezno opravičilo oziroma zdravniško potrdilo. Študent nadomesti manjkajoče seminarje in predavanja tako, da po navodilih predavatelja izmed predlaganih tem izbere in pripravi dodatno temo seminarja (poleg obveznega seminarja) in nato temo predstavi študentom, če je to mogoče, in predavatelju.
- Seminarska naloga: Študenti si seminarsko temo – problemsko nalogo izberejo v dogovoru z izvajalko predmeta pri predavanjih. Natančnejša navodila glede priprave seminarja študenti bodo predstavljena po izboru teme. Študenti izdelajo rešitev problemske naloge, pripravijo kratko pisno poročilo po navodilih, ki bodo objavljena v Spletni učilnici UL MF in predstavljena pri predavanjih. Ustna predstavitev bo predvidoma trajala 5-10 minut. Zaželeno je, da študenti razpravljajo o rešitvah nalog.
- Navodila za izdelavo naloge oz. seminarja — elementi pisnega izdelka: uvod, namen, predstavitev rezultatov, razprava in zaključek.

3. Sprotna preverjanja znanja in veščin

Ni sprotnega preverjanja.

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

Študent mora izbrati seminarsko temo – problemsko nalogo, pripraviti pisni izdelek po navodilih, ki ga pošlje predavatelju, in temo predstaviti v dogovorjenem terminu. Elementi ocene pisnega izdelka so naslednji: dolžina izdelka, kakovost vsebine, kakovost razlage rezultatov, ocena smiselnosti zaključka). Predstavitev seminarske naloge.

Ocenjuje se tudi aktivno sodelovanje študentov v razpravah.

Če študent ni izpolnil pogojev za pristop k predmetnemu izpitu v okviru organiziranih oblik pouka v tekočem študijskem letu, mora po navodilih izvajalca pripraviti dodatne seminarske teme. Nato seminar v obliki pisnega in ustnega seminarja predstavi izvajalcu (in študentom, če bo mogoče).

5. Končno preverjanje znanja in veščin (predmetni izpit)

Predstavitev seminarske naloge (50 % ocene).
Ocena pisnega poročila o rezultatih (50 % ocene).

Ocenjevanje:
Ocene 1-10 (1-5 negativno, 6-10 pozitivno) v skladu s Pravilnikom.

6. Druge določbe

Največje število študentov, ki lahko vpišejo izbirni predmet v študijskem letu: 10.
Izpiti, ki jih mora študent opraviti, da lahko vpiše izbirni predmet: Opravljen izpit iz Temeljev biokemije in opravljene vaje iz Medicinske biokemije in molekularne genetike.

Seminar:
- Seminarska naloga: rešitev problemske naloge, priprava kratkega pisnega poročila, ustna predstavitev 5- 10 minut, razprava.
- Navodila za izdelavo naloge oz. seminarja: elementi pisnega izdelka: uvod, namen, predstavitev rezultatov, razprava in zaključek.

7. Primarno in dopolnilno študijsko gradivo

Primarno gradivo:
Predavanja
Dopolnilno gradivo:
1. Collins, F.S. and H. Varmus, A new initiative on precision medicine. N Engl J Med, 2015. 372(9): p. 793-5.
2. Kumar, P., S. Henikoff, and P.C. Ng, Predicting the effects of coding non-synonymous variants on protein function using the SIFT algorithm. Nat Protoc, 2009. 4(7): p. 1073-81.
3. Landrum, M.J., et al., ClinVar: public archive of interpretations of clinically relevant variants. Nucleic Acids Res, 2016. 44(D1): p. D862-8.
4. McLaren, W., et al., The Ensembl Variant Effect Predictor. Genome Biol, 2016. 17(1): p. 122.
5. Ritchie, G.R., et al., Functional annotation of noncoding sequence variants. Nat Methods, 2014. 11(3): p. 294-6.

8. Izpitne teme, klinične slike in veščine

Poznavanje spletnih orodij, podatkovnih zbirk in programov, ki omogočajo določitev kritičnih genov, vpletenih v kompleksne bolezni.
Študent zna smiselno načrtovati raziskave oziroma pristope za odkrivanje kandidatnih genov pri izbranih boleznih.
Poznavanje in samostojna uporaba uporaba spletnih orodij in podatkovnih zbirk, ki omogočajo bioinformacijsko določanje celičnih poti in interakcij izbranih genov, in silico določanje funkcijskih učinkov genetskih variabilnosti v kodirajočih področjih v genih, in silico funkcijsko analizo polimorfizmov v regulatornih in promotorskih regijah.

Poznavanje pristopov za izbiro in validacijo bio-označevalcev bolezni.

9. Druge informacije

/

B. Izbirni predmeti *(velja tudi kot najava izbirnega predmeta)*

1. **Izvajalci izbirnega predmeta:** Petra Hudler

2. **Okvirno obdobje izvajanja v semestru:** Marec, april ali maj

3. **Omejitev vpisa študentov k izbirnemu predmetu:** največ 10 študentov

4. Navedite, ali se izbirni predmet izvaja v angleškem jeziku za študente, ki na UL MF gostujejo v okviru programov mobilnosti (Erasmus+ in drugo). Navedite morebitne posebne in dodatne pogoje, v kolikor je izbirni predmet na voljo za tuje študente.

Da, izbirni predmet se lahko izvaja v angleškem jeziku za študente, ki na UL MF gostujejo v okviru programov mobilnosti. V tem primeru se bodo vse oblike organiziranega pouka izvajale v angleškem jeziku.
Za študente, ki gostujejo v okviru programov mobilnosti, ni posebnih pogojev za pristop k predmetu.

Opombe:

1. Režim študija začne veljati z dnem objave in velja do preklica oziroma najave spremembe. Med študijskim letom sprememba režima študija ni dopustna. V primeru spremembe je uveljavitev mogoča šele z začetkom naslednjega študijskega leta (spremembe režima študija za študijsko leto morajo biti objavljene najpozneje 14 dni pred pričetkom študijskega leta kot **nov režim študija**).

2. Režim študija za *obvezne predmete* mora biti objavljen najpozneje 14 dni pred pričetkom študijskega leta.

3. Režim študija za *izbirne predmete* velja tudi kot najava izbirnega predmeta in mora biti objavljen najpozneje do 30. junija pred študijskim letom, v katerem se bo izvajal.

4. Režim študija mora biti objavljen v slovenskem in angleškem jeziku.

5. V režimu študija se Pravilnik o preverjanju in ocenjevanju znanja in veščin za EMŠ programa Medicina in Dentalna medicina uporablja izraz *pravilnik*.

V primeru nejasnosti kontaktirajte Komisijo za študijske zadeve UL MF
preko elektronske pošte: ksz@mf.uni-lj.si.