

Problemen van erfelijkheid, kind en adolescent (D013014)

Cursusomvang (nominale waarden; effectieve waarden kunnen verschillen per opleiding)

Studiepunten 5.0

Studietijd 150 u

Aanbodsessies en werkvormen in academiejaar 2024-2025

A (semester 1)

Nederlands

Gent

hoorcollege

Lesgevers in academiejaar 2024-2025

Raes, Ann

GE35

Verantwoordelijk lesgever

Malfait, Fransiska

GE31

Medelesgever

Aangeboden in onderstaande opleidingen in 2024-2025

Educatieve Master of Science in de gezondheidswetenschappen (afstudeerrichting medische wetenschappen)

stptn

aanbodssessie

5

A

Master of Medicine in de geneeskunde

5

A

Onderwijstalen

Nederlands

Trefwoorden

Klinische genetica en pediatrie gericht naar de basisarts

Situering

Klinische genetica sluit aan bij de basiskennis verworven in de bachelorjaren.

Pediatrie komt voor het eerst aan bod: de nadruk wordt gelegd op de kennis van het normale kind en het herkennen van de alarmtekens bij het zieke kind.

Inhoud

1. Klinische genetica

- Indicaties en basisprincipes van genetische diagnostiek en interpretatie van de resultaten ervan.
- Klinische en genetische aspecten van: erfelijke kankersyndromen, erfelijke bindweefselaandoeningen, cardiovasculaire aandoeningen, neurologische, metabole en mitochondriale aandoeningen, genetisch bepaalde nieraandoeningen, dysmorfologie en ontwikkelingsstoornissen.
- 'Genetic counseling' in de praktijk (bv. in de prenatale setting), predictief genetisch onderzoek (presymptomatisch; prenatale/pre-implantatie genetische diagnose), dragerschapsonderzoek.
- Ethische, psychologische en maatschappelijke aspecten van genetische testing.

2. Pediatrie en adolescentie

- Opvang en klinisch onderzoek van de pasgeborene
- Normale neuromotore ontwikkeling van het kind
- Normale voeding van de zuigeling (BV, KV) en voedingsdeficiënties
- Pathologie van de pasgeborene: neonatale asfyxie, geboortetrauma, infecties, meest voorkomend aangeboren afwijkingen, pathologie van de prematuur, neonatale icterus
- Belangrijkste gastro-enterologische pathologie bij het kind: gastro-oesofageale reflux, pylorushypertrofie, het lastige kind (huilbaby), acute buikpijn, acute appendicitis, invaginatie, chronische buikpijn, acute gastro-enteritis, malabsorptie, kleuterdiarree, inflammatoir darmlijden, constipatie en obesitas
- Belangrijkste infectieziekten bij het kind: virale infecties (MBR, HS, EBV, parvovirus,...), belangrijkste bacteriële infecties (Staphylococci, streptococci, pneumococci, Haemophilus Influenzae, meningococci, pertussis), ziekte van

- Kawasaki, tuberculose, Lyme, HIV-infectie
- Immuundeficiëntie: primaire immunostörungen (vooral gericht op herkennen van alarmtekens/ aanpak)
- Vaccinatieprogramma bij het kind
- Aandoening van de luchtwegen bij het kind: rhinitis, faryngitis, tonsillitis, otitis media, sinusitis, laryngitis, tracheitis, bronchitis, bronchiolitis, pneumonie, astma, mucoviscidose
- Hartafwijkingen bij het kind: etiologie, cyanose en hartdecompensatie, niet-cyanogene hartafwijkingen, ritmestörungen, bacteriële endocarditis
- Ziekten van nier en urinewegen bij het kind: congenitale afwijkingen, urineweginfecties, proteinurie, hematurie, acute nierinsufficiëntie, arteriële hypertensie, blaasfunctiestörungen
- Leverziekten bij het kind: persisterende neonatale icterus, virale hepatitis, acuut leverfalen, levertransplantatie
- Maligne aandoeningen bij het kind: acute lymfoblastenleukemie, hersentumoren, andere vaste tumoren waaronder neuroblastoom, Wilms tumor, Rhabdomyosarcom, bottumoren, retinoblastoom
- Hematologische aandoeningen bij het kind: anemie, afwijkingen in de hemostase
- Endocriene en metabole ziekten bij het kind: diabetes mellitus, hypoglycemie, hypothyreoïdie, aangeboren stofwisselingsziekten (wanneer eraan denken), groeistörungen, störungen in puberteitsontwikkeling
- Neurologische afwijkingen bij het kind: meningitis, encefalitis, hoofdpijn, convulsies (koortstuipen, epilepsie), cerebral palsy, ataxie, centrale bloedingen, neurale buisdefecten, neuromusculaire ziekten, neurocutane syndromen, neurodegeneratieve aandoeningen; mentale achterstand
- Potentieel levensbedreigende aandoeningen bij het kind: wiegendood, ongevallen, aspiratie vreemd lichaam, kindermishandeling

Begincompetenties

1. Kennis van de fysiologische veranderingen tijdens de zwangerschap en van de normale partus, principes van de moleculaire biologie, cytogenetische en mendeliaanse genetica. Inzichten in de menselijke fysiologie en fysiopathologie.
2. Kennis van ontwikkeling van het gezonde kind in de eerste levensjaren. Inzichten in de menselijke fysiologie, fysiopathologie en mechanismen van ziektes als basis voor pediatrie pathologie.

Eindcompetenties

- 1 De basisprincipes van menselijke erfelijkheid toepassen in de klinische praktijk, en de voornaamste indicaties voor genetische counseling en genetische testing toepassen
- 2 De voornaamste kenmerken en de diagnostische genetische testing voor de voornaamste erfelijke ziekten bij de mens onderkennen.
- 3 De mogelijkheden van prenatale genetische testing beschrijven en hierover ethisch reflecteren
- 4 De normale ontwikkeling, groei en voeding van het kind beoordelen
- 5 De preventieve zorg voor de kindergeneeskunde toepassen
- 6 De verschillende specifieke pediatrie ziektebeelden analyseren
- 7 De voornaamste principes van diagnostische/therapeutische procedures in de zorg voor zieke kinderen toepassen
- 8 Potentiële ernstige en levensbedreigende pathologie inschatten

Creditcontractvoorwaarde

Toelating tot dit opleidingsonderdeel via creditcontract is mogelijk na gunstige beoordeling van de competenties

Examencontractvoorwaarde

Dit opleidingsonderdeel kan niet via examencontract gevolgd worden

Didactische werkvormen

Hoorcollege

Toelichtingen bij de didactische werkvormen

Hoorcollege, klinisch hoorcollege

Studiemateriaal

Type: Handboek

Naam: New Clinical Genetics, vierde editie
Richtprijs: € 62
Optioneel: ja
Taal : Engels
Auteur : Andrew Read, Dian Donnai.
ISBN : 978-1-91151-070-3
Aantal pagina's : 468
Online beschikbaar : Nee
Beschikbaar in de bibliotheek : Nee

Type: Handboek

Naam: illustrated textbook of paediatrics , 6e editie
Richtprijs: € 48
Optioneel: ja
Taal : Nederlands
Auteur : Tom Lissauer en will Carroll
ISBN : 978-1-91151-070-3
Aantal pagina's : 608
Online beschikbaar : Ja
Beschikbaar in de bibliotheek : Nee

Referenties

- B. boeken

Vakinhoudelijke studiebegeleiding

Blokcommissievoorzitter:
Prof. dr. K. Roelens
e-mail: kristien.roelens@ugent.be
Verantwoordelijk Lesgever:
Prof. dr. Ann Raes
e-mail: ann.raes@ugent.be

Evaluatiemomenten

periodegebonden evaluatie

Evaluatievormen bij periodegebonden evaluatie in de eerste examenperiode

Schriftelijke evaluatie met meerkeuzevragen, Schriftelijke evaluatie met open vragen

Evaluatievormen bij periodegebonden evaluatie in de tweede examenperiode

Mondelinge evaluatie

Evaluatievormen bij niet-periodegebonden evaluatie

Tweede examenkans in geval van niet-periodegebonden evaluatie

Niet van toepassing

Toelichtingen bij de evaluatievormen

PE1 - Schriftelijk examen met meerkeuzevragen en open vragen binnen de 2 partims
Op de meerkeuzevragen wordt standaardsetting (verhoogde cesuur) toegepast
Uitzondering: bij inhaalexamen is mondeling examen mogelijk.
Tweede zitting: enkel mondeling examen

Eindscoreberekening

In dit opleidingsonderdeel zijn er 2 partims met volgende weging.
- partim klinische genetica: 35%
- partim pediatrie en adolescentie: 65%
Indien de student slaagt voor deze 2 partims dan is het eindresultaat gelijk aan het gewogen gemiddelde van deze 2 partims. Zodra een student drie of meer tekortpunten* heeft kan hij/zij niet meer slagen voor het geheel van het opleidingsonderdeel. Indien het rekenkundig gemiddelde toch een cijfer van 10 of meer op 20 zou zijn, wordt dit teruggebracht tot het hoogste niet-geslaagd cijfer (9/20).
Een student die zich bewust onttrekt aan een onderdeel van de evaluatie kan niet meer slagen voor het geheel van het opleidingsonderdeel. Indien de eindscore een cijfer van 8 of meer op 20 zou zijn, wordt dit teruggebracht tot het hoogste niet-

(Goedgekeurd)

delibereerbare cijfer (7/20).

*tekortpunten: het aantal punten dat een student te kort heeft om de helft te halen op 20, en dit per partim.