UL Medicinske fakultete

Univerza v Ljubljani
Medicinska fakulteta

Vrazov trg 2
1000 Ljubljana
E-pošta:
Telefon:

Obrazec:
NAJAVA IN OPIS IZBIRNEGA PREDMETA

Ime izbirnega predmeta

BIOKEMIČNA IN MOLEKULARNA DIAGNOSTIKA PRIROJENIH BOLEZNI PRESNOVE

Študijski program

Medicina

Število kreditov (ECTS)

3

Letniki, v katerih se predmet izvaja

1. ☐ 2. ☐ 3. ☐ 4. ☐ 5. ☐ 6. ☑

Semester, v katerem se predmet izvaja

Zimski ☐ Poletni ☑

Nosilec izbirnega predmeta

Tadej Battelino, Vita Dolžan

Izvajalci izbirnega predmeta

prof. dr. Tadej Battelino, dr. med.
prof. dr. Vita Dolžan, dr. med.
izr. prof. dr. Katarina Trebušak

Sodelujoče katedre oz. inštituti

Katedra za pediatrijo
Inštitut za biokemijo

Kratek opis izbirnega predmeta

Cilj predmeta je seznaniti študente s kliničnim, biokemičnim in molekularno-genetskim pristopom k diagnostiki izbranih prirojenih bolezni presnove.
Študenti bodo spoznali pristope za klinično in biokemično prepoznavanje genetskega ozadja bolezni, pogoje za pristop k molekularno-genetski diagnostiki bolezni, seznanili se bodo z laboratorijsko diagnostiko prirojenih bolezni in neonatalnim presejanjem, spoznali stopenjske pristope za biokemično in molekularno diagnostiko izbranih bolezni presnove (fenilketonurija, kongenitalna adrenalna hiperplazija, glikogenoze, motnje sinteze holesterola, motnje presnove tirozina, motnje presnove razvejanih organskih kislin, bolezni cikla uree).
V sklopu laboratorijskih vaj se bodo seznanili z metodami za identifikacijo delecij in duplikacij

Okvirno obdobje v semestru, v katerem se bo izbirni predmet izvajal

Pričetek v prvem tednu letnega semestra. Termini bodo v popoldanskem času po dogovoru s prijavljenimi kandidati.

Preverjanje znanja (povzetek iz režima študija za izbirni predmet)

Ni sprotnega preverjanja.
Oceno predmeta predstavlja opravljen in predstavljen seminar (80 %) ter sodelovanje pri razpravah na seminarjih in vodenih diskusijah (20 %).
Ocenjevanje:
Ocene 1-10 (od 1-5 negativno, od 6-10 pozitivno) v skladu s Pravilnikom o preverjanju in ocenjevanju znanja in veščin za enovita magistrska študijska programa Medicina in Dentalna medicina.

Omejitev vpisa študentov k izbirnemu predmetu

Izbirni predmet lahko vpišejo študenti 5. - 6. letnika Medicine.
V študijskem letu lahko vpiše izbirni predmet največ 15 študentov.

Obvezna študijska literatura in gradivo

1. Jean-Marie Saudubray, Georges van den Berghe, John H. Walter (Editors). Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and Treatment. Fifth Edition. Springer 2012.
2. Najnovejši pregledni članki s področja.

Navedite, ali se izbirni predmet v študijskem letu izvaja tudi 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. Navedite, ali se izbirni predmet izvaja (tudi) v angleškem jeziku.

Izbirni predmet lahko vpišejo tudi študenti, ki gostujejo v okviru programov mobilnosti.
Komunikacija s študenti bo v tem premeru potekala v angleškem jeziku.

Velja za študijsko leto: 2017/2018

V skladu z 2. členom Pravilnika in navodil za najavo, vpis in izvedbo izbirnih predmetov na UL MF je treba najavo z opisom izbirnega predmeta v elektronski obliki posredovati Službi za študentske zadeve UL MF in Komisiji za študijske zadeve UL MF na e-naslov predmeti@mf.uni-lj.si najkasneje do 30. 6. za naslednje študijsko leto.