

Predmet: Zriedkavé choroby	Závaznosť predmetu:	Výberový predmet
Rok štúdia: piaty	Semester:	zimný
Študijný program: Všeobecné lekárstvo		

Cieľ predmetu:

Rozšíriť povedomie študentov medicíny o zriedkavých chorobách, ich skríningu, diagnostike a liečbe. Súčasne odprezentovať najznámejšie a najčastejšie zriedkavé choroby - dedičné poruchy metabolizmu, cystická fibróza, endorinopatie a neurologické ochorenia s dôrazom na detského pacienta.

Typ výučby: 14 h. cvičení/seminárov

Spôsob ukončenia predmetu: ústna skúška

Sylaby predmetu

- úvod do problematiky zriedkavých chorôb
- skríning a diagnostika
- liečba, nové liečebné modality, budúcnosť diagnostiky a liečby
- národné a nadnárodné registre, medzinárodná spolupráca
- patientske organizácie, sociálne aspekty
- dedičné poruchy metabolizmu - charakteristika, klinický obraz, diagnostika, liečba a prognóza
- endokrinné zriedkavé choroby
- cystická fibróza
- neurologické zriedkavé choroby
- zriedkavé choroby s pečňovým postihnutím
- zriedkavé choroby obličiek
- zriedkavé nádorové ochorenia
- zriedkavé genetické syndrómy
- zriedkavé poruchy imunity