

<b>Предмет</b>	<b>ВРОДЕНИ И НАСЛЕДНИ БОЛЕСТИ</b>
<b>Студиска програма</b>	Општа медицина
<b>Код</b>	СМ-И-14
<b>Студиска година</b>	Четврта (IV)
<b>Семестар</b>	Осми VIII
<b>Вкупно часови</b>	15
<b>Кредити</b>	1
<b>Вид на предмет</b>	Изборен
<b>Предуслови</b>	Завршена настава по интерна медицина
<b>Изведува</b>	Катедра за генетика
<b>Одговорен наставник</b>	Проф. д-р Мирјана Кочова
<b>Адреса:</b>	Клиника за детски болести, Водњанска 17, Скопје Тел. +389 2 3147-348; e-mail: vcaev@medf.ukim.edu.mk
<b>Клучни зборови</b>	Медицински факултет, додипломска настава, изборен предмет, наследни болести
<b>Учебни цели</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Да ги научи студентите за пристапот кон пациенти и семејства со вродени и наследни болести</li> <li>• Да ги научи студентите на основните принципи на дисморфологија, преглед на дете со аномалии, алгоритам на клинички и параклинички испитувања</li> <li>• Да ги препознае индикациите за одредени генетски анализи, динамиката на нивно назначување и динамика на добивање резултати</li> <li>• Да се добие увид во најчестите вродени и наследни болести и нивната дијагностика</li> <li>• Да ги запознае студентите со основните етички начела во згрижување пациенти и семејства во кои има вродена и наследна болест</li> </ul>
<b>Кратка содржина (извадок)</b>	<p><b>Теоретска настава:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Пристап кон семејство со наследна болест или малформирано дете</li> <li>• Преглед на дете со дисморфија (минорни и мајорни аномалии, синдроми)</li> <li>• Наследување на синдроми</li> <li>• Наследување на хромозомски аберации</li> <li>• Методи за генетска дијагностика и нвна практична примена</li> <li>• Индикации за аудитивна протетика</li> <li>• Примери за наследни болести (фамилијарна хиперхолестеролемија, наследни болести во хематологија-таласемија, сффероцитоза, наследни болести во акрдиологија-конгенитални кардиопатии, неврофиброматоза, расцепи на усните и непцето)</li> </ul> <p><b>Семинари:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• алгоритам на генетска цитодијагностика</li> <li>• алгоритам на молекуларна дијагностика</li> <li>• терапија на вродени и наследни болести</li> <li>• превенција на вродени наследни болести</li> <li>• користење на база на податоци: комуникација со семејства,</li> <li>• земање податоци и генетска информација</li> </ul>
<b>Организација</b>	<b>Теоретска настава:</b> 10 часа <b>Практична настава:</b> 5 часа
<b>Методи на учење</b>	Интерактивни предавања, вежби/работилници, пракса
<b>Предвидени учебни резултати</b>	<b>Знаење и разбирање:</b> Да се обезбеди знаење од содржината во теоретската и практичната настава: евалуација и проценка на вродените и наследните заболувања, типот на наследување, методи за дијагностика, терапија и превенција

	<p><b>Клучни вештини:</b> Студентот ќе биде способен да ги применува во практиката здобиените теоретски знаења.</p>																							
<p><b>Специфични препораки за наставата</b></p>	<p>Студентот е задолжен активно да ги следи сите предвидени активности, вклучително и учеството во континуираните проверки на знаењето за да добие потпис.</p> <p><b>Бодирање на активностите на студентот:</b></p> <table border="1"> <thead> <tr> <th rowspan="2">Вид на активност</th> <th colspan="2">Бодови</th> </tr> <tr> <th>минимум</th> <th>максимум</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Теоретска настава</td> <td>15</td> <td>20</td> </tr> <tr> <td>Континуирани проверки</td> <td>20</td> <td>30</td> </tr> <tr> <td>Семинари -посета</td> <td>5</td> <td>10</td> </tr> <tr> <td>Испит</td> <td>5</td> <td>15</td> </tr> <tr> <td>Семинарска работа</td> <td>15</td> <td>25</td> </tr> <tr> <td><b>Вкупно</b></td> <td><b>60</b></td> <td><b>100</b></td> </tr> </tbody> </table> <p>Оценувањето на студентот е описно (положил).</p>	Вид на активност	Бодови		минимум	максимум	Теоретска настава	15	20	Континуирани проверки	20	30	Семинари -посета	5	10	Испит	5	15	Семинарска работа	15	25	<b>Вкупно</b>	<b>60</b>	<b>100</b>
Вид на активност	Бодови																							
	минимум	максимум																						
Теоретска настава	15	20																						
Континуирани проверки	20	30																						
Семинари -посета	5	10																						
Испит	5	15																						
Семинарска работа	15	25																						
<b>Вкупно</b>	<b>60</b>	<b>100</b>																						
<p><b>Учебни помагала</b></p>	<p><b>Основни:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Emery- Elements of genetics</li> <li>• G.Maroni-molecular and genetic analysis od Human Traits</li> <li>• White, Bramshad, Carey, Jorde Medical Genetics</li> </ul>																							