

1.	Наслов на наставниот предмет	ВРОДЕНИ И НАСЛЕДНИ БОЛЕСТИ			
2.	Код	СМ-И-56			
3.	Студиска програма	Општа медицина			
4.	Организатор на студиската програма (единица, односно институт, катедра, оддел)	УКИМ-Медицински факултет Катедра по Генетика и Педијатрија			
5.	Степен на образование (прв односно втор циклус)	Интегриран циклус			
6.	Академска година/семестар	Четврта/VIII	7.	Број на ЕКТС кредити	1
8.	Наставник	Проф д-р Мирјана Кочова			
9.	Предуслови за запишување на предметот	Потпис од предметот Интерна медицина			
10.	Цели на предметната програма (компетенции): <ul style="list-style-type: none"> • Да ги научи студентите за пристапот кон семејства и пациенти со вродени и наследни болести • Да ги запознае студентите со основните принципи на дисморфологијата како и со алгоритмот на клиничките, лабораториските и генетските испитувања • Да ги прикаже индикациите за одредени генетски анализи, динамиката на нивното назначување и толкувањето на резултатите • Да се добие увид во најчестите вродени и наследни болести и нивната дијагностика • Да ги запознае студентите со основните етички начела во згрижувањето на пациенти и семејства во кои има вродена и/или наследна болест 				
11.	Содржина на предметната програма: Теоретска настава: <ul style="list-style-type: none"> • Дефиниции и класификација на конгенитални малформации • Наследување на конгенитални малформации • Наследување на хромозомски аберации • Методи за дијагностика на малформации • Приказ на карактеристики на наследни болести преку примери • Пренатална дијагноза и генетско советување Практична настава: <ul style="list-style-type: none"> • Земање информации од семејство • Преглед на дете со конгенитални малформации • Алгоритам на цитогенетска дијагностика • Алгоритам на молекуларна дијагностика • Користење на бази на податоци • Генетска информација и генетско советување 				
12.	Методи на учење: Интерактивна настава, семинари, работилници				

13.	Вкупен расположив фонд на време		30 часови	
14.	Распределба на расположивото време		15 часови предавања, вежби, проектни и самостојни задачи 15 часови домашно учење	
15.	Форми на наставните активности	15.1	Предавања-теоретска настава	6 часови
		15.2	Вежби (лабораториски, клинички), семинари, тимска работа	6 часови
16.	Други форми на активности	16.1	Проектни задачи	1 час
		16.2	Самостојни задачи	2 часови
		16.3	Домашно учење	15 часови
17.	Начин на оценување			бодови
	17.1	Тестови	Континуирани проверки мин.-макс.	
		Завршен испит	мин.-макс. Писмен дел бодови 15-22 Усмен дел бодови 15-22 Практичен дел бодови 15-22	
	17.2	Семинарска работа/проект (презентација: писмена и усна)	мин.-макс. макс Семинарски работи бодови 10-22	
	17.3	Активно учество	мин.-макс. Теоретска настава бодови 2-6 Практична настава бодови 3-6	
18.	Критериуми за оценување (бодови/оценка)	до 59 бода		5 (пет) Ф
		од 60 до 68 бода		6 (шест) Е
		од 69 до 76 бода		7 (седум) Д
		од 77 до 84 бода		8 (осум) Ц
		од 85 до 92 бода		9 (девет) Б
		од 93 до 100 бода		10 (десет) А
19.	Услов за потпис и полагање на завршен испит	<p>Условувачки критериуми: За да добие потпис студентот е потребно да ја посетува теоретската, практичната настава и семинарите и да освои минимум бодови</p> <p>Оценката за предметот се формира според табелата на оценки, а врз основа на збирот на бодовите од сите активности, континуираните проверки и завршниот испит.</p>		
20.	Јазик на кој се изведува наставата	Македонски		
21.	Метод на следење на	Студенска анонимна евалуација за предметот и		

	квалитетот на наставата	наставниците и соработниците кои учествуваат во изведувањето на наставата			
22.	Литература				
	Задолжителна литература				
	Р.бр	Автор	Наслов	Издавач	Година
22.1	1	Emery	Elements of Genetics		2008
	2	Кочова и сор	Медицинска генетика		2013