



REPUBLIKA E SHQIPËRISË

UNIVERSITETI "ISMAIL QEMALI VLORË"
FAKULTETI I SHËNDETIT PUBLIK
DEPARTAMENTI I INFERMIERISË

Kodi i lëndës: INF 550

Lënda: Inkorporimi i imuno-gjenetikës në infermieri

PROGRAMI I LËNDËS								
Inkorporimi i imuno-gjenetikës në infermieri								
Titullari / pedagogu i lëndës		Yllka Bilushi Prof.Dr _____						
Ngarkesa:	ECTS	Orë mësimi në auditor					Studim individual	Totali
		Leksion	Seminar	Lab	Praktikë	Projekt klinik		
	10	45	15	0	50	5	115	250
Tipologjia e lëndës		Disiplinë e formimit karakterizues të programit						
Viti akademik /Semestri kur zhvillohet lënda		Viti I, Semestri II						
Lloji i lëndës		E detyruar						
Programi i studimit		Master Shkencor në Shkenca Infermierore						
Kodi i lëndës		INF 550						
Adresa elektronik e titullarit / pedagogut të lëndës		yllkabilushi@hotmail.com						

PËRMBLEDHJE DHE REZULTATET E TË NXËNIT	
Përshkrimi i lëndës	Ky modul studion sëmundjet gjenetike dhe strukturën gjenetike të sëmundjeve, mënyrat e trashëgimisë gjenetike dhe aberracionet kromozomike.
Objektivat e lëndës	<ul style="list-style-type: none">Njohja me gjenin dhe hartën gjenetikeStudimi i mutacioneve më të shpeshta gjenetikeVlerësimi i sëmundjeve gjenetike më të hasura në praktikë
Rezultatet e pritshme	<ul style="list-style-type: none">Në përfundim të kursit studentët do të jenë në gjendje:Te njohin konceptet baze të gjenetikës humane.Te jene familjarizuar me mutacionet gjenetike dhe mekanizmat përgjegjes për toTe njohin dhe vlerësojnë sëmundjet gjenetike më të shpeshtaTe shfrytëzojnë të dhenat teorike në studime praktike mbi sëmundjet gjenetike



REPUBLIKA E SHQIPËRISË

UNIVERSITETI "ISMAIL QEMALI VLORË"
FAKULTETI I SHËNDETIT PUBLIK
DEPARTAMENTI I INFERMIERISË

KONCEPTET THEMELORE

- 1.Harta gjenetike dhe kariotipi normal.
- 2.Sëmundjet mendeliane dhe sistemi HLA.
- 3.Sëmundjet kromozomike dhe polifaktoriale.
- 4.Malformacionet kongenitale dhe anomalitë e lindura të metabolizmit.

Java	Temat teorike: leksione	Literatura	Forma e mësimdhënies
1	<p>Tema I-Njohja me programin dhe kerkesat e modulit. Harta gjenetike. Njohja me thelbin e ligjeve të trashëgimisë.Llojet e hartave gjenetike dhe krijimi I saj.</p> <p>Tema II-Kariotipi normal. Analiza e kariotipit të kromozomeve njerëzore dhe përgatitja e kariotipit.</p> <p>Njohja me programin dhe kerkesat e modulit. Harta gjenetike.</p>	(Fq 2-17)	Leksion Leksion Leksion Seminar Praktikë
2	<p>Tema III-Sistemi HLA.Njohja me vlerën dhe përdorimin klinik të sistemit HLA.</p> <p>Tema IV-Sëmundjet mendeliane. Crregullime të trashëgimisë autosomale ose recesive dhe ato të lidhura me kromozomin X.</p> <p>Tema V-Sëmundjet kromozomike dhe polifaktoriale. Njohja me rolin e faktorit të brendshëm gjenetik dhe faktorit të jashtëm në shfaqjen e disa sëmundjeve gjenetike.</p> <p>Kariotipi normal. Sistemi HLA.</p>	(Fq 18-20) (Fq 18-22) (Fq 22-25)	Leksion Leksion Leksion Seminar Praktikë
3	<p>Tema VI-Malformacionet kongenitale. Anomali strukture ose funksioni,që përfshijnë dhe crregullimet metabolike në momentine lindjes.Njohja me faktorët v e riskut ndaj tyre dhe parandalimi.</p> <p>TemaVII- Gabimet e lindura të metabolizmit. Mekanizmi i veprimit të tyre dhe klasifikimi,parandalimi e trajtimi që ofrohet.</p> <p>TemaVIII-Faktorët gjenetikë në sëmundjet e rëndomta. Sëmundje të ndryshme që prekin oragne të ndryshme të trupit te njeriut dhe roli i faktorit gjenetik në to</p> <p>Sëmundjet mendeliane. Sëmundjet kromozomike dhe polifaktoriale.</p>	(Fq 26-28). (Fq 28-36). (Fq 36-43).	Leksion Leksion Leksion Seminar Praktikë
4	<p>Tema IX- Sindroma DoËn. Njohja me llojet endryshme të kësaj sindrome,faktorët e riskut,karakteristikat klinike,depistimi dhe diagnostikimi.</p> <p>TemaX-Sindroma Turner.Crregullim i lindur që prek vetëm femrat,njohja me etilogjinë dhe patogenezën,parandalimi,diagnoza dhe kontrolli.</p> <p>Tema XI- Distrofia muskulare. Si të identifikojmë këtë sëmundje gjenetike,si ndikon fenotipi dhe historia natyrale,etiologjia,shenjat klinike,parandalimi dhe menaxhimi i këtyre pacientëve.</p> <p>Malformacionet kongenitale. Gabimet e lindura të metabolizmit.</p>	(Fq 44-51). (Fq 52-58) (Fq 59-70).	Leksion Leksion Leksion Seminar Praktikë



REPUBLIKA E SHQIPËRISË

UNIVERSITETI "ISMAIL QEMALI VLORË"
 FAKULTETI I SHËNDETIT PUBLIK
 DEPARTAMENTI I INFERMIERISË

5	<p>TemaXII- Luksacioni kokso-femoral i lindur.Njohja me procedurat diagnostikuese dhe faktorët e riskut,mënyrat e sotme të trajtimit.</p> <p>TemaXIII- Pes equinovarus.Njihet si shputa e shtrembër e këmbës.Komponentët përbërës të deformimit,faktorët e riskut dhe menaxhimi operativ dhe konservativ</p> <p>TemaXIV- Ostogenesis imperfecta.Sëmundje e trashëguar e indit lidhor,shkaqet esaj,simptomatologjia klinike,prekja multiorganore,trajtimi.</p> <p>Sindroma Down Sindroma Turner. Distrofia muskulare</p>	<p>(Fq 72-83).</p> <p>(Fq 83-88).</p> <p>(Fq 88-99)</p>	<p>Leksion</p> <p>Leksion</p> <p>Leksion</p> <p>Seminar Praktikë</p>
6	<p>TemaXV- Hidrocefalia. Njohja me situatat e rritjes së sasisë së LCS,shkaqet,simptoma klinike,trajtim,progonzë.</p> <p>Tema XVI- Paraliza cerebrale. Sëmundje të fëmijërisë së hershme,shkaqe,simptomat klinike,diagnostikimi,format,trajtimi.</p> <p>Tema XVII- Spina bifida. Deformim i lindur i shtyllës dhe palcës së kurrizit,shkaqet e saj,simptomat,diagnoza,trajtimi dhe 2 format klinike.</p> <p>Luksacioni kokso-femoral i lindur Pes equinovarus. Ostogenesis imperfecta</p>	<p>(Fq 99-102).</p> <p>(Fq 103-108)</p> <p>(Fq 108-111).</p>	<p>Leksion</p> <p>Leksion</p> <p>Leksion</p> <p>Seminar Praktikë</p>
7	<p>Tema XVIII- Defekti atrial septal.Defekt I lindur I zemrës,shkaqet dhe faktorët e riskut,diagnoza dhe trajtimi.</p> <p>Tema XIX- Defekti ventrikular septal. Defekt I lindur I zemrës,shkaqet dhe faktorët e riskut,diagnoza dhe trajtimi.</p> <p>Tema XX- Persistenca e duktusit arterial (Ductus Botalli Apertus).Defekt I lindur I zemrës,shkaqet dhe faktorët e riskut,diagnoza dhe trajtimi.</p>	<p>(Fq 111-115).</p> <p>(Fq 115-117).</p> <p>(Fq 117-120).</p>	<p>Leksion</p> <p>Leksion</p> <p>Leksion</p> <p>Seminar Praktikë</p>
8	<p>Tema XXI- Koarktacioni i aortës.Defekt I lindur I zemrës,shkaqet dhe faktorët e riskut,diagnoza dhe trajtimi</p> <p>Tema XXII- Tetrada Fallot. Defekt I lindur I zemrës,shkaqet dhe faktorët e riskut,diagnoza dhe trajtimi.</p> <p>Tema XXIII- Anemia drepanocitare.Hemoglobinopati që kërkon parandalim dhe këshillim gjenetik,Elektroforeza e Hemoglobinës si analiza bazë për diagnostikimin e kësaj sëmundje.</p> <p>Defekti atrial septal. Defekti ventrikular septal Persistenca e duktusit arterial (Ductus Botalli Apertus)</p>	<p>(Fq 120-128).</p> <p>(Fq 128-130).</p> <p>(Fq 130-132).</p>	<p>Leksion</p> <p>Leksion</p> <p>Leksion</p> <p>Seminar Praktikë</p>
9	<p>Tema XXIV- Hemofilia.Crregullim i koagulimit që prek vetëm meshkujt,mënyra e transmetimit,llojet,klinika,diagnostikimi dhe trajtimi.</p> <p>Tema XXV- Labrum leporinum.Defekti më i shpeshtë i regjionit orofacila,etiologjia e carjeve,diagnoza,trajtimi.</p> <p>Koarktacioni i aortës. Tetrada Fallot.Anemia drepanocitare</p>	<p>(Fq 133-142).</p> <p>(Fq 143-146).</p>	<p>Leksion</p> <p>Leksion</p> <p>Leksion</p> <p>Seminar Praktikë</p>
10	<p>Tema XXVI- Semundja e Hirschsprung.Mungesa e ganglioneve nervore në murin e kolonit.Etilogjia,simptomat klinike,komplikonet e mundshme,trajtimi dhe prognoza.</p> <p>Tema XXVII- Hipospadia.Defekt i linur i meshkujve,shkaqet dhe faktorët e riskut,katër llojet kryesore të hipospadisë,diagnoza dhe trajtimi.</p> <p>Tema XXVIII- Tumori Wilms.Tumori më i shpeshtë malinj in veshkave te fëmijët.</p>	<p>(Fq 146-155).</p> <p>(Fq 155-158).</p>	<p>Leksion</p> <p>Leksion</p> <p>Leksion</p>



REPUBLIKA E SHQIPËRISË

UNIVERSITETI "ISMAIL QEMALI VLORË"
 FAKULTETI I SHËNDETIT PUBLIK
 DEPARTAMENTI I INFERMIERISË

	<i>Etilogjia, simptomat klinike, komplikacionet e mundshme, trajtimi dhe prognoza.</i> Hemofilia. Labrum leporinum	(Fq 158-165).	Leksion Seminar Praktikë
11	Tema XXIX- Kriptokidizmi. Mungesa e njërit apo të dy testeve në scrotum. <i>Etilogjia, simptomat klinike, komplikacionet e mundshme, trajtimi dhe prognoza.</i> Tema XXX- Fibroza cistike. <i>Sëmundje shumë e rëndë multisistemike, shenjat klinike, diagnoza, menazhimi multidisiplinar, prognoza dhe komplikacionet e mundshme.</i>	(Fq 165-171). (Fq 171-181).	Leksion Leksion Leksion Seminar Praktikë
12	Tema XXXI- Rubeola kongenitale. <i>Rreziqet e saj mbi fëmijën, prekja e disa organeve, diagnoza, parandalimi, simptomat klinike, komplikacionet dhe trajtimi.</i> Tema XXXII- Anencefalia. <i>Faktorët gjenetikë dhe mjedisorë që shkaktojnë këtë çrregullim cefalik të rëndë, diagnoza, trajtimi i cili nuk mund të realizohet dhe prognoza e keqe.</i> Kriptokidia Fibroza cistike. Rubeola kongenitale. Anencefalia	(Fq 181-183). (Fq 183-185).	Leksion Leksion Leksion Seminar Praktikë
13	Tema XXXIII- Çrregullimet e hipersensitivitetit. <i>Alergjia apo reaksione autoimune që shpesh janë fatale për jetën. Llojet e hipersensibilitetit dhe klinika e tyre.</i> Tema XXXIV- Astma bronkiale. <i>Sëmundje inflamatore kronike e bronkeve, te fëmijët e predispozuar gjenetiksht, faktorët e riskut, strategjia e mjekimit. (</i> Çrregullimet autoimune. Njohja me disa nga llojet më të shpeshta të sëmundjeve autoimune, trajtimi i tyre.	(Fq 185-187). Fq 187-193). (Fq 193-196).	Leksion Leksion Leksion Seminar Praktikë
14	Tema XXXV- Artriti reumatizmal. <i>Njohja me faktorët e riskut, shenjat klinike, mënyrat e trajtimit.</i> Tema XXXVI- Flakja e transplantëve. <i>Reaksionet e mospranimit, vlerësimi preoperator, disa nga transplantet më të shpeshta.</i> Çrregullimet e hipersensitivitetit. Astma bronkiale Çrregullimet autoimune. Artriti reumatizmal	(Fq 197-210). (Fq 211-218).	Leksion Leksion Leksion Seminar Praktikë
15	Tema XXXVII- Defiçitet imunitare. <i>Deficite të komponentëve të ndryshëm të imunitetit, klasifikimi në deficite të lindura ose të fituara, etiologjia, shenjat klinike të këtyre deficienave, diagnostikimi, trajtimi.</i> Tema XXXVIII- AIDS. <i>Patogjeneza, parandalimi, klinika dhe trajtimi i HIV-AIDS.</i> Tema XXXIX- Efektet e moshimit në sistemin imunitar. <i>Njohja me evolucionin e sistemit imunitar, sistemi i antitrapave dhe eksplorimi i strukturës së tyre.</i>	(Fq 219-223). (Fq 223-229). (Fq 229-236).	Leksion Leksion Leksion Seminar Praktikë

FORMA E KONTROLLIT TË DIJEVE

FREKUENTIMI:	Kërkohej një pjesëmarrje aktive në klasë. Orët e leksionit janë të detyrueshme në masën 75%. Orët e seminarit janë të detyrueshme 100%, në rast të mungesave të justifikuara ora do të zëvendësohet në marrëveshje me pedagogun.
---------------------	--



REPUBLIKA E SHQIPËRISË

UNIVERSITETI "ISMAIL QEMALI VLORË"
 FAKULTETI I SHËNDETIT PUBLIK
 DEPARTAMENTI I INFERMIERISË

		Lejohen të shlyhen mungesat deri në masën 25% të orëve, nëse ato janë të justifikuara. Në të kundërt studenti humbet të drejtën e futjes në provim. Mungesat janë përgjegjësi personale e studentit, ashtu sikurse edhe detyrat apo testimet e humbura.				
Mënyra e vlerësimit	<i>Forma e vlerësimit</i>	<i>Koha e vlerësimit</i>	<i>Temat mësimore që do vlerësohen</i>	<i>Pikët maksimale</i>	<i>Forma e testimit të njohurive</i>	<i>Përmbajtja e testimit</i>
	Provimi I	Java 7/8	Temat 1-15	40 pikë	Provimi me shkrim	pyetje me shtjellim dhe pyetje quiz
	Provimi përfundimtar	Fundi i semestrit	Temat 16-45	50 pikë	Provimi me shkrim	pyetje me shtjellim dhe pyetje quiz
	Projekt kursi*	Java 14/15	-	10 pikë		-
	*Projekt kursi - Do të jetë në formën e një projekti që do të nisë në fillim të semestrit. Studentët do të përshkruajnë rastet më të shpeshta të patologjive gjenetike, që hasin në praktikë, duke i krahasuar me përshkrimet teorike të patologjive					
Konvertimi i pikëve në notën përfundimtare do të jetë si më poshtë:						
40- 49 pikë		50-59 pikë	60-69 pikë	70-79 pikë	80-89 pikë	90-100 pikë
5		6	7	8	9	10

LITERATURA

a. Literatura bazë e detyruar	<ul style="list-style-type: none"> ○ Elemente te Gjenetikes mjekesore.(perkthyer ne shqip)Alan E.H.Emery Robert F.Mueller(Elements of Medical Genetics) ○ Cikel leksionesh Yllka Bilushi
b. Literatura e rekomanduar	<ul style="list-style-type: none"> ○ Medical genetics. George H Sack 2002 ○ Essentials of Clinical Genetics in Nursing Practice / Edition 1. Felissa R. Lashley. 2010. ISBN-13:9780826102225, ISBN: 0826102220

VËREJTJE PËRFUNDIMTARE NGA PEDAGOGU I LËNDËS

Dispozita:	Nga studentët pritet që të zhvillojnë vlera dhe një etikë që tregon interesat dhe sjelljen e tyre në këndvështrimin profesional. Këto prishmëri lidhen me paraqitjen në ambientet e Universitetit, përgjegjshmërinë gjate procesit të mësimdhënies, por jo vetëm, në ndershmërinë e tyre dhe në çështje të drejtësisë sociale. Studentët duhet të respektojnë diferencat individuale, të jenë bashkëpunues, të vlerësojnë aftësitë dhe cilësitë e vetes e të tjerëve, të vlerësojnë format e ndryshme të shprehjes së mendimit dhe zgjedhjeve të secilit. Në përputhje me rregullat etike, studentët duhet të respektojnë diferencat etnike dhe të ndihmojnë me qëndrime integruese e mbështetëse personat me aftësi të kufizuar.
Vonesat	Vonesat në leksione dhe seminare nuk do të tolerohen. Pas hyrjes së pedagogut në auditor nuk lejohet të hyjë asnjë student.
Sjellja profesionale e studentit	Studentët konsiderohen tashmë të rritur dhe kjo kërkon prej tyre një përgjegjësi dhe vet-ndërgjegjësim në një nivel më të lartë në lidhje me sjelljen e tyre, qëllimet e interesat për të cilat ata kanë zgjedhur të frekuentojnë universitetin. Duke patur parasysh që kudo infrastruktura universitare dhe ekologjia e mjedisit ku jepen dijet nuk është e përsosur, duhet të vendosim disa rregulla të detyrueshme për të gjithë. Kjo d.m.th., vëmendje gjatë procesit mësimor, celularë të fikur, jo SMS, jo përdorim të mjeteve të tjera digjitale me destinacion argëtimin (MP3.etj), jo lojra, jo kuti tualeti nëpër tavolinat e mësimit, veshje të përshtatshme për të respektuar orën e mësimit, fjalor (vulgariteti ndalohet rreptësisht) dhe komunikim të pranueshëm brenda dhe



REPUBLIKA E SHQIPËRISË

UNIVERSITETI "ISMAIL QEMALI VLORË"
FAKULTETI I SHËNDETIT PUBLIK
DEPARTAMENTI I INFERMIERISË

	<p>jashtë klasës. Për çdo devijance nga këto rregulla, do të ketë penaltete, që përcaktohen në Rregulloren e Universitetit dhe të Fakultetit të Shëndetit Publik.</p>
Integriteti akademik dhe e drejta e autorit	<p>Çdo test apo punë me shkrim duhet të jetë tërësisht individuale dhe origjinale. Kjo nënkupton që studentët të krijojnë vetë mbi bazën e koncepteve të argumentuara në leksion abstraksione apo analiza origjinale dhe në pamundësi, të ë gjithnje burimin e informacionit të marrë. Nuk do të lejohen plagjiaturat (përzjerjet mikse), apo vjedhjet e informacioneve në rrugë të ndryshme.</p>