


Универзитет у Нишу Медицински факултет	СТУДИЈСКИ ПРОГРАМ: ИНТЕГРИСАНЕ АКАДЕМСКЕ СТУДИЈЕ МЕДИЦИНА Акредитација 2018	
Назив предмета: Медицинска генетика		
Руководилац предмета: Проф. др Марија Вукелић-Николић		
Статус предмета:	изборни	
Семестар: шести	Година студија: трећа	
Број ЕСПБ: 4	Шифра предмета: М-III-20.б	
Циљ предмета:		
Стицање знања о: <ul style="list-style-type: none"> ▪ принципима наслеђивања болести битним за његов самостални рад као лекара ▪ принципима дијагностике наследних болести ▪ значајем анамнезе у дијагностици наследних болести ▪ основним принципима физичког прегледа при сумњи на наследну болест ▪ типовима генетских тестова ▪ типовима хромозомских аберација, етиологији, патогенези, клиничкој слици, дијагностици и третману хромозомопатија ▪ типовима мутација, етиологији, патогенези, клиничкој слици, дијагностици и третману моногенских болести ▪ етиологији, патогенези, клиничкој слици, дијагностици и третману мултифакторских болести ▪ наследним факторима у настанку и развоју канцера ▪ примени технологија ДНК у медицини 		
Исход предмета: (знања, вештине, ставови)		
Студент треба да буде оспособљен да: <ul style="list-style-type: none"> ▪ препозна тип и начин наслеђивања болести ▪ одабере адекватну дијагностичку методу ▪ интерпретира резултате молекуларно-генетских, молекуларно-цитогенетских и цитогенетских тестова ▪ израчуна ризик понављања болести ▪ пренесе информацију болеснику у складу с основним начелима генетског саветовања ▪ проналази и користи генетске информације које ће му бити потребне у свакодневној пракси ▪ предложи адекватне мере у превенцији и третману болести 		
Број часова активне наставе: 45		
Предавања: 30	Вежбе: 11	ДОН: 4
Садржај предмета		
<p><u>Теоријска настава</u></p> <p>Технологија ДНК: Структура и процеси на ДНК. Мутације. Рекомбинације. Технологија рекомбинантне ДНК. Примена метода генетичког инжењерства. Методе проучавања механизма болести. Типови и примена молекуларно-генетских тестова у дијагностици наследних болести. Третман генетских обољења. Хромозомопатије: Грађа хромозома. Кариотип. Типови хромозомских аберација. Последице хромозомских аберација. Анеуплоидије. Полиплоидије. Синдроми удружени са делецијама и микроделецијама. Синдроми хромозомске нестабилности. Методе анализе хромозома. Пренатална и постнатална дијагностика хромозомопатија. Моногенске болести: Принципи наслеђивања. Аутозомно-доминантно и аутозомно-рецесивно наслеђивање. Полно везано наслеђивање. Атипично Менделско наслеђивање (антиципација, митохондријално наслеђивање, геномски импринтинг). Моногенске болести. Болести тринуклеотидних поновака. Методе у дијагностици моногенских болести. Биохемијска генетика. Фармакогенетика. Нутригеномика. Мултифакторске болести: Олигогенско и полигенско наслеђивање. Мултифакторијално наслеђивање. Мултифакторске болести. Онкогенетика: Онкогени. Тумор супресорни гени. ДНК репер механизми. Канцерогенеза. Фамилијарни канцер синдроми. Принципи дијагностике наследних болести. Значај и принципи узимања анамнезе и физичког прегледа у дијагностици наследних болести. Значај и принципи израде и анализе родословних стабала. Генетско саветовалиште. Етика у медицинској генетици: Детекција носилаца и пресимптоматска дијагноза. Пренатална дијагностика наследних болести. Процена ризика. Скрининг популације и генетика заједнице. Етика у медицинској генетици.</p> <p><u>Практична настава</u></p> <p>Молекуларно–генетичке дијагностичке методе. Цитогенетичке дијагностичке методе. Начини и</p>		

типови наслеђивања болести. Израчунавања ризика понављања болести. Наследне болести у педијатрији. Израда родословних стабала. Испитивање и процена конгениталних абнормалности и дисморфологије.

Семинари

Моногенске болести

Генетика канцера

Активна настава:

1. Предавања		Број часова
1.	Молекуларна основа наслеђивања. Мутације. Рекомбинације код еукариота (размена сестринских и несестринских хроматида)	2
2.	Структура хромозома и цитогенетска номенклатура (региони, подрегиони, траке, подтраке). Методе анализе хромозома (цитогенетске и молекуларно цитогенетске методе). Хромозомске аберације.	2
3.	Хромозомопатије. Анеуплоидије. Полиплоидије. Синдроми удружени са делецијама и микроделецијама. Синдроми хромозомске нестабилности.	2
4.	Моделни наслеђивања (Менделово наслеђивање, антиципација, мозаицизам, унипарентална дизомија, геномски импринтинг, митохондријално наслеђивање). Родословна стабла.	2
5.	Моногенске болести. Болести тринуклеотидних поновака. Митохондријалне болести. Болести узроковане грешкама у импринтунгу. Методе у дијагностици моногенских болести. Молекуларно генетски тестови.	2
6.	Олигогенско и полигенско наслеђивање. Мултифакторијално наслеђивање. Мултифакторске болести.	2
7.	Генетски полиморфизам и његов значај за клиничку праксу	2
8.	Фармакогенетика. Нутригеномика	2
9.	Генетика хематолошких болести	2
10.	Генетика наследних поремећаја метаболизма	4
11.	Генетика малигнух болести (генеа малигнух болести, фамилијарне предиспозиције за развој малигнух болести и генетско саветовање)	2
12.	Принципи дијагностике наследних болести. Значај и принципи узимања анамнезе и физичког прегледа у дијагностици наследних болести. Значај и принципи израде и анализе родословних стабала. Пренатална дијагностика генетских болести.	2
13.	Детекција носилаца и пресимптоматска дијагноза. Генетско саветовалиште. Процена ризика. Скрининг популације и генетика заједнице. Етика у медицинској генетици.	2
14.	Технологија рекомбинантне ДНК. Примена метода генетичког инжењерства у медицини.	2
Укупно часова:		30

2. Вежбе		Број часова
1.	Молекуларно–генетичке дијагностичке методе	2
2.	Цитогенетичке дијагностичке методе	2
3.	Начини и типови наслеђивања болести. Израчунавања ризика понављања болести	2
4.	Наследне болести у педијатрији	1
5.	Израда родословних стабала	2
6.	Испитивање и процена конгениталних абнормалности и дисморфологије	2
Укупно часова:		11

3. ДОН (други облици наставе)		Број часова
1.	Семинар I: Моногенске болести (Учење на бази проблема)	2
2.	Семинар II: Генетика канцера (Учење на бази проблема)	2
Укупно часова:		4

Препоручена литература:

1. Turnpenny PD, Ellard S. Emerijevi osnovi medicinske genetike. Data status; 2011

2. Young DI. Medical genetics. Oxford University press; 2005.
3. Gelehrter TD, Collins FS, Ginsburg D. Principles of medical genetics. Lippincott Williams & Wilkins; 1998.
4. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson & Thompson Genetics in medicine. Elsevier Health Sciences; 2015.
5. Хендаути са предавања.

Допунска литература:

1. Strachan T, Read A. Human Molecular Genetics 4. Garland Science/Taylor & Francis Group; 2011.

Методe извођења наставe:

- Интерактивна теоријска и практична настава
- Консултације
- Семинарски радови

Предмети које је студент обавезан да положи као услов за излазак на завршни испит:

- Молекуларна и хумана генетика
- Биохемија

Оцена знања: (максимални број поена 100)

Предиспитне обавезе

- Присуство и активност на предавањима: 0 – 10 поена
- Активност на вежбама: 0 – 20 поена
- Семинарски радови: 0 – 20 поена

Завршни испит

- Писмени испит / Усмени испит: 0 – 50 поена