


Универзитет у Нишу Медицински факултет	<b>СТУДИЈСКИ ПРОГРАМ          ДОКТОРСКИХ АКАДЕМСКИХ СТУДИЈА          - МЕДИЦИНСКЕ НАУКЕ          АКРЕДИТАЦИЈА 2018</b>												
<b>Назив предмета: Молекуларне основе превенције, дијагностике и терапије наследних болести</b>													
<b>Руководилац предмета:</b> Проф. др Марија Вукелић Николић													
<b>Наставници:</b> Проф. др Снежана Пајовић, Проф. др Стево Најман, Проф. др Татјана Јевтовић Стоименов, Проф. др Јелена М. Живковић													
<b>Статус предмета:</b>	изборни												
<b>Семестар :</b> трећи, четврти	<b>Година студија:</b> друга												
<b>Број ЕСПБ: 8</b>	<b>Шифра предмета:</b> ДАСИБ14												
<b>Циљ предмета:</b>													
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Указивање на актуелне проблеме и основне принципе у дијагностици наследних болести.</li> <li>▪ Упознавање са значајем анамнезе и физичког прегледа и генетских тестова у дијагностици наследних болести.</li> <li>▪ Значај примене генетичких тестова: типови генетичких тестова, индикације, могућности и ограничења у клиничкој пракси.</li> <li>▪ Примена генетичких тестова у дијагностици најчешћих хромозомских аберација, моногенских болести и поремећаја метаболизма.</li> <li>▪ Молекуларне основе превенције и могућности терапије моногенских болести и хромозомопатија.</li> <li>▪ Молекуларне основе превенције, дијагностике и терапије полигенских и мултифакторских болести.</li> <li>▪ Упознавање са основним принципима епигенетике и њеним значајем у клиничкој пракси.</li> <li>▪ Могућности, индикације и контраиндикације за примену метода пренаталне дијагностике.</li> <li>▪ Стицање знања о могућностима примене рДНК у медицини.</li> </ul>													
<b>Исход предмета: (знања, вештине, ставови)</b>													
<b>Знања и вештине:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Препознавање елемената личне и породичне анамнезе који указују на наследно обољење</li> <li>▪ Израда родословног стабла</li> <li>▪ Препознавање елемената физичког прегледа који указују на наследно обољење</li> <li>▪ Дефинисање категорије наследне болести</li> <li>▪ Постаљање индикација за примену генетских тестова и одабир генетских тестова</li> <li>▪ Интерпретација резултата различитих генетских тестова</li> <li>▪ Утврђивање индикација за примену различитих метода пренаталне дијагностике</li> <li>▪ Могућности и ограничења у дијагностици, превенцији и терапији различитих категорија наследних болести</li> </ul>													
<b>Број часова активне наставе:</b>													
<b>Предавања:</b> 30	<b>Студијски истраживачки рад :</b> 80												
<b>Садржај предмета</b>													
<b>Активна настава:</b>													
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td data-bbox="175 1653 1417 1686"> <b>1. Предавања</b> </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1686 1417 1720">           Наследне болести. Актуелни проблеми у дијагностици наследних болести.         </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1720 1417 1753">           Значај и специфичности анамнезе у дијагностици наследних болести.         </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1753 1417 1787">           Анализа родослова.         </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1787 1417 1821">           Значај и специфичности физичког прегледа у дијагностици наследних болести.         </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1821 1417 1854">           Моногенске болести. Методе дијагностике моногенских болести.         </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1854 1417 1910">           Хромозомопатије. Методе анализе хромозома и њихова примена у дијагностици хромозомопатија.         </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1910 1417 1944">           Молекуларне основе полигенских и мултифакторијалних болести.         </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1944 1417 1977">           Фармакогенетика и фармакогеномика.         </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1977 1417 2011">           Нутригеномика         </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 2011 1417 2063">           Пренатална дијагностика наследних болести. Скрининг популације и генетика популације.         </td> </tr> </table>			<b>1. Предавања</b>	Наследне болести. Актуелни проблеми у дијагностици наследних болести.	Значај и специфичности анамнезе у дијагностици наследних болести.	Анализа родослова.	Значај и специфичности физичког прегледа у дијагностици наследних болести.	Моногенске болести. Методе дијагностике моногенских болести.	Хромозомопатије. Методе анализе хромозома и њихова примена у дијагностици хромозомопатија.	Молекуларне основе полигенских и мултифакторијалних болести.	Фармакогенетика и фармакогеномика.	Нутригеномика	Пренатална дијагностика наследних болести. Скрининг популације и генетика популације.
<b>1. Предавања</b>													
Наследне болести. Актуелни проблеми у дијагностици наследних болести.													
Значај и специфичности анамнезе у дијагностици наследних болести.													
Анализа родослова.													
Значај и специфичности физичког прегледа у дијагностици наследних болести.													
Моногенске болести. Методе дијагностике моногенских болести.													
Хромозомопатије. Методе анализе хромозома и њихова примена у дијагностици хромозомопатија.													
Молекуларне основе полигенских и мултифакторијалних болести.													
Фармакогенетика и фармакогеномика.													
Нутригеномика													
Пренатална дијагностика наследних болести. Скрининг популације и генетика популације.													

Детекција носилаца и пресимптоматска дијагноза.
Наследни поремећаји метаболизма. Примена молекуларно-генетских тестова у дијагностици наследних поремећаја метаболизма.
Основни принципи епигенетике и значај у клиничкој пракси.
Примена генске терапије у савременој медицини
Испитивање и процена конгениталних абнормалности и дисморфологије
Израда родословних стабала
Молекуларно–генетске методе у медицини (учење на бази проблема)
Молекуларно–цитогенетске методе у медицини (учење на бази проблема)
Цитогенетске методе у медицини (учење на бази проблема)
<b>Препоручена литература:</b>
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Turnpenny PD, Ellard S. Emerijevi osnovi medicinske genetike. Data status; 2011</li> <li>2. Young DI. Medical genetics. Oxford University press; 2005.</li> <li>3. Gelehrter TD, Collins FS, Ginsburg D. Principles of medical genetics. Lippincott Williams &amp; Wilkins;1998.</li> <li>4. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson &amp; Thompson Genetics in medicine. Elsevier Health Sciences; 2015.</li> </ol> <p>Допунска литература:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>5. Strachan T, Read A. Human Molecular Genetics 4. Garland Science/Taylor &amp; Francis Group; 2011.</li> </ol>
<b>Методe извођења наставe:</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Настава у малој групи</li> <li>• Проблемски оријентисана настава</li> <li>• Истраживачки рад у лабораторији</li> <li>• Семинарски радови</li> <li>• Консултације</li> </ul>
<b>Оцена знања:</b> (максимални број поена 100)
<b>Предиспитне обавезе</b>
Активност током семестра: до 20 поена Решавање практичних проблема дефинисаних садржајем: до 30 поена
<b>Завршни испит: Писмени/Усмени: 0-50</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Писмени испит / Усмени испит: 50</li> </ul> <p><b>Критеријум оцењивања за коначну оцену на испиту</b> Успех студента изражава се оценама и то:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– Оцена 10 (изузетан) за остварених 91-100 поена</li> <li>– Оцена 9 (одличан) за остварених 81-90 поена</li> <li>– Оцена 8 (врло добар) за остварених 71-80 поена</li> <li>– Оцена 7 (добар) за остварених 61-70 поена</li> <li>– Оцена 6 (довољан) за остварених 51-60 поена</li> <li>– Оцена 5 (није положио) за остварених 0-50 поена</li> </ul>