


Универзитет у Нишу Медицински факултет	СТУДИЈСКИ ПРОГРАМ ДОКТОРСКИХ АКАДЕМСКИХ СТУДИЈА - МЕДИЦИНСКЕ НАУКЕ АКРЕДИТАЦИЈА 2018												
Назив предмета: Молекуларне основе превенције, дијагностике и терапије наследних болести													
Руководилац предмета: Проф. др Мајрија Вукелић Николић													
Наставници: Проф. др Снежана Пајовић, Проф. др Стево Најман, Проф. др Татјана Јевтовић Стоименов, Проф. др Јелена М. Живковић													
Статус предмета:	изборни												
Семестар : трећи, четврти	Година студија: друга												
Број ЕСПБ: 8	Шифра предмета: ДАСИБ14												
Циљ предмета:													
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Указивање на актуелне проблеме и основне принципе у дијагностици наследних болести. ▪ Упознавање са значајем анамнезе и физичког прегледа и генетских тестова у дијагностици наследних болести. ▪ Значај примене генетичких тестова: типови генетичких тестова, индикације, могућности и ограничења у клиничкој пракси. ▪ Примена генетичких тестова у дијагностици најчешћих хромозомских аберација, моногенских болести и поремећаја метаболизма. ▪ Молекуларне основе превенције и могућности терапије моногенских болести и хромозомопатија. ▪ Молекуларне основе превенције, дијагностике и терапије полигенских и мултифакторских болести. ▪ Упознавање са основним принципима епигенетике и њеним значајем у клиничкој пракси. ▪ Могућности, индикације и контраиндикације за примену метода пренаталне дијагностике. ▪ Стицање знања о могућностима примене рДНК у медицини. 													
Исход предмета: (знања, вештине, ставови)													
Знања и вештине: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Препознавање елемената личне и породичне анамнезе који указују на наследно обољење ▪ Израда родословног стабла ▪ Препознавање елемената физичког прегледа који указују на наследно обољење ▪ Дефинисање категорије наследне болести ▪ Постаљање индикација за примену генетских тестова и одабир генетских тестова ▪ Интерпретација резултата различитих генетских тестова ▪ Утврђивање индикација за примену различитих метода пренаталне дијагностике ▪ Могућности и ограничења у дијагностици, превенцији и терапији различитих категорија наследних болести 													
Број часова активне наставе:													
Предавања: 30	Студијски истраживачки рад : 80												
Садржај предмета													
Активна настава:													
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td data-bbox="175 1648 1417 1682"> 1. Предавања </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1682 1417 1715"> Наследне болести. Актуелни проблеми у дијагностици наследних болести. </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1715 1417 1749"> Значај и специфичности анамнезе у дијагностици наследних болести. </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1749 1417 1783"> Анализа родослова. </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1783 1417 1816"> Значај и специфичности физичког прегледа у дијагностици наследних болести. </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1816 1417 1850"> Моногенске болести. Методе дијагностике моногенских болести. </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1850 1417 1906"> Хромозомопатије. Методе анализе хромозома и њихова примена у дијагностици хромозомопатија. </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1906 1417 1939"> Молекуларне основе полигенских и мултифакторијалних болести. </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1939 1417 1973"> Фармакогенетика и фармакогеномика. </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 1973 1417 2007"> Нутригеномика </td> </tr> <tr> <td data-bbox="175 2007 1417 2063"> Пренатална дијагностика наследних болести. Скрининг популације и генетика популације. </td> </tr> </table>			1. Предавања	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.
1. Предавања													
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)
Препоручена литература:
<ol style="list-style-type: none"> 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. <p>Допунска литература:</p> <ol style="list-style-type: none"> 5. Strachan T, Read A. Human Molecular Genetics 4. Garland Science/Taylor & Francis Group; 2011.
Методe извођења наставe:
<ul style="list-style-type: none"> • Настава у малој групи • Проблемски оријентисана настава • Истраживачки рад у лабораторији • Семинарски радови • Консултације
Оцена знања: (максимални број поена 100)
Предиспитне обавезе
Активност током семестра: до 20 поена Решавање практичних проблема дефинисаних садржајем: до 30 поена
Завршни испит: Писмени/Усмени: 0-50
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Писмени испит / Усмени испит: 50 <p>Критеријум оцењивања за коначну оцену на испиту Успех студента изражава се оценама и то:</p> <ul style="list-style-type: none"> – Оцена 10 (изузетан) за остварених 91-100 поена – Оцена 9 (одличан) за остварених 81-90 поена – Оцена 8 (врло добар) за остварених 71-80 поена – Оцена 7 (добар) за остварених 61-70 поена – Оцена 6 (довољан) за остварених 51-60 поена – Оцена 5 (није положио) за остварених 0-50 поена