

Универзитет у Нишу Медицински факултет	СТУДИЈСКИ ПРОГРАМ: ИНТЕГРИСАНЕ АКАДЕМСКЕ СТУДИЈЕ - СТОМАТОЛОГИЈА <i>Акредитација 2018</i>	
Назив предмета: Медицинска генетика у стоматологији		
Руководилац предмета: Доц. др Јелена Најдановић		
Статус предмета:	Изборни	
Семестар : III	Година студија: II	
Број ЕСПБ: 6	Шифра предмета: С - II - 13.а	
Циљ предмета:		
<p>Стицање знања о:</p> <ul style="list-style-type: none"> • принципима наслеђивања најчешћих наследних болести битним за његов рад у стоматолошкој пракси • принципима дијагностике наследних болести • значајем анамнезе у дијагностици наследних болести • основним принципима физичког прегледа у циљу детекције краниофацијалних малформација • типовима генетских тестова и индикацијама за примену различитих 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 основама најчешћих малформација главе и врата и болести у стоматолошкој пракси • наследним факторима у настанку и развоју канцера • примени технологије рДНК у медицини 		
Исход предмета: (знања, вештине, ставови)		
<p>Студент треба да буде оспособљен да:</p> <ul style="list-style-type: none"> • примени специфичности узимања личне и породичне анамнезе при сумњи на наследну болест • разматри допринос наследних фактора приликом постављања дијагнозе • изради родословно стабло, препозна тип и начин наслеђивања болести • препозна када треба да упути пацијента на генетски скрининг, даља тестирања и генетско саветовање; • одабере адекватан генетски тест • интерпретира резултате молекуларно-генетских, молекуларно-цитогенетских и цитогенетских тестова пацијентима и члановима њихових породица • израчуна ризик понављања болести • пренесе информацију болеснику у складу с основним начелима генетског саветовања • предложи адекватне мере у превенцији и третману болести • утврди постојање и процени конгениталне абнормалности и дисморфологију главе и врата 		
Број часова активне наставе: 60		
Предавања: 30	Вежбе :30	ДОН:
Садржај предмета		
<p>Принципи хумане генетике: Ћелијска и молекуларска основа наслеђивања. Хромозоми и ћелијска деоба. ДНК технологија. Генетика развића. Обрасци наслеђивања. Популациона генетика. Полигенско и мултифакторско наслеђивање. Генетика у медицини: Хромозомопатије. Синдроми удружени са малформацијама главе и врата. Моногенске болести и полигенеске болести. Наследни поремећаји формирања глеђи. Наследни поремећаји формирања дентина. Генетика денталног каријеса. Наследне предиспозиције за периодонталне болести. Периодонтитис као моногенска болест, мултигенски облици периодонтитиса. Биохемијска генетика. Наследни поремећаји хемоглобина. Фармакогенетика. Генетика канцера. Генетска дијагностика. Третман генетских обољења. Генетско саветовалиште. Генетски скрининг популације. Етика у медицинској генетици.</p>		

Активна настава:		
1. Предавања		Број часова:
1.	Увод: Структура и процеси на ДНК. Мутације. Рекомбинације.	1
.	Технологија рекомбиноване ДНК и генетичко инжењерство. Методе проучавања наследних механизма болести. Дијагностички молекуларни тестови. Третман генетских обољења.	4
3.	Грађа хромозома. Кариотип. Ћелијски циклус и деоба. Гаметогенеза. Типови хромозомских аберација.	2
4.	Последице хромозомских аберација. Синдроми удружени са делецијама и микроделецијама. Синдроми удружени са малформацијама главе и врата. Синдроми хромозомске нестабилности. Методе анализе хромозома. Пренатална дијагностика хромозомопатија.	3
5.	Принципи наслеђивања: Аутозомно-доминантно и аутозомно-рецесивно наслеђивање. Полно везано наслеђивање. Атипично Менделско наслеђивање (антиципација и митохондријално наслеђивање).	2
6.	Моногенске болести. Болести тринуклеотидних поновака. Методе у дијагностици моногенских болести.	2
7.	Наследни поремећаји метаболизма.	4
8.	Наследни поремећаји формирања глеђи и дентина. Генетика денталног каријеса. Наследне предиспозиције за периодонталне болести. Периодонтитис као моногенска болест, мултигенски облици периодонтитиса	2
9.	Фармакогенетика. Нутригеномика.	2
10.	Олигогенско, полигенско и мултифакторско наслеђивање наслеђивање. Мултифакторске болести.	4
11.	ДНК репер механизми. Онкогени. Тумор супресорни гени. Канцерогенеза. Фамилијарни канцер синдроми.	2
12.	Процена ризика. Скрининг популације и генетика заједнице. Етика у медицинској генетици.	2
Укупно часова:		30
2. Вежбе		Број часова:
1.	Молекуларно–генетичке дијагностичке методе	2
2.	Виртуелна лабораторија I (PCR, Southern Blot и рестрикционо мапирање)	4
3.	Упознавање са лабораторијом за молекуларну дијагностику	2
4.	Цитогенетске дијагностичке методе	2
5.	Начини и типови наслеђивања болести	2
6.	Израчунавања ризика понављања болести	2
7.	Пренатална дијагностика	2
8.	Израда родословних стабала	2
9.	Израчунавања ризика понављања болести	2
10.	Испитивање и процена конгениталних абнормалности и дисморфологије главе и врата	2
11.	Семинар I: Моногенске болести (Учење на бази проблема)	4
12.	Семинар II: Генетика канцера (Учење на бази проблема)	4
Укупно часова		30
Препоручена литература:		
<ol style="list-style-type: none"> 1. Turnpenny PD, Ellard S. Emerijevi osnovi medicinske genetike. Data status; 2011 2. Hennekam RCM, Krantz ID, Allanson JE. Gorlin's Syndromes of the Head and Neck. Oxford University Press; 5 edition; 2010 3. Škrinjaric I: Orofacijalna genetika. Zagreb: Školska knjiga, 2006. 2. Young DI. Medical genetics. Oxford University press; 2005. 4. Gelehrter TD, Collins FS, Ginsburg D. Principles of medical genetics. Lippincott Williams & Wilkins;1998. 5. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson & Thompson Genetics in medicine. Elsevier Health Sciences; 2015. 		

6. Хендаути са предавања.

Допунска литература:

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

Методе извођења наставе:

- Интерактивна теоријска и практична настава
- Консултације
- Семинарски радови

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

- нема услова

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

Критеријум оцењивања за коначну оцену на испиту

Успех студента изражава се оценама и то:

- 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