

Студијски програм : ИНТЕГРИСАНЕ АКАДЕМСКЕ СТУДИЈЕ МЕДИЦИНЕ
Назив предмета: Молекуларна и хумана генетика
Наставник/наставници: проф. др Марија Вукелић-Николић
Статус предмета: Обавезни
Број ЕСПБ: 7
Шифра предмета: 24М101
Услов: Нема услова
Циљ предмета Савладавање теоријских принципа и практичних вештина из области Молекуларне и хумане генетике.
Исход предмета Након завршеног курса студент треба да: <ul style="list-style-type: none"> • буде оспособљен да користи и примени светлосни микроскоп • разуме значај трансфера наследне информације са ћелије на ћелију, трансфера наследне информације кроз ћелију (односно да разуме везу између процеса у цитоплазми и процеса у једру) и са паренталне на филијалну генерацију • разуме и објасни механизме настанка генетичке разноврсности (хромозомске аберације, мутације, рекомбинације) и њихов утицај на фенотип • разуме биолошке основне закона наслеђивања, карактеристике различитих типова наслеђивања и интеракције између алела истог и различитих гена • разуме молекуларне основе моногенских, полигенских и мултифакторских обољења • разуме молекуларне основе детерминације и диференцијације пола, као и поремећаја у развоју пола • разуме молекуларне основе репарационих механизма и поремећаја узрокованих нефункционисањем репарационих механизма • разуме молекуларне основе настанка и еволуције малигних тумора • овлада принципима и могућностима цитогенетских, молекуларно-цитогенетских метода као и метода молекуларне биологије у дијагностици генетских поремећаја • познаје основне принципе рада генетског саветовалишта • познаје могућности метода пренаталног тестирања • овлада принципима и могућностима технологије ртДНК, као и савремених биотехнологија у медицини • познаје молекуларне основе савремене медицине, као и савремене приступе у дијагностици, праћењу и терапији генетских поремећаја • може да примени стечена знања из Молекуларне и хумане генетике у настави других биомедицинских предмета на студијима
Садржај предмета <i>Теоријска настава</i> Ћелија и наследни материјал: Прокариотска и еукариотска ћелијска организација. Генетске карактеристике вируса. Структура и функција ДНК. Хумани геном. Генетска основа репродукције: Хроматин и хромозом. Ћелијски циклус и митоза. Мејоза. Гаметогенеза. Цитогенетика: Хумани кариотип. Хромозомске аберације. Нумеричке хромозомске аберације. (Полиплоидије. Анеуплоидије. Механизми настанка нумеричких аберација хромозома.) Структурне хромозомске аберације (Узроци, механизми настанка и класификација структурних аберација хромозома. Делеције. Дупликације. Изохромозоми. Инверзије. Транслокације) Класична генетика: Менделова правила наслеђивања. Аутозомно-доминантно и аутозомно-рецесивно наслеђивање. Наслеђивање крвно-групних система. Везано наслеђивање. Наслеђивање пола и полно-везаних особина. Интралокусне и интерлокусне генске интеракције. Полигенско наслеђивање. Молекуларна биологија: Трансфер наследне информације у ћелији. Репликација. Генетски код. Транскрипција. Постранскрипциона обрада РНК. Типови и улога РНК. Транслација. Регулација експресије гена код прокариота. Нивои регулације експресије гена код еукариота (Регулација на нивоу транскрипције; претранскрипциони и посттранскрипциони механизми регулације гена. Регулаторне РНК. Регулација гена помоћу хормона). Епигенетика. Мутације. Мутагени фактори.

Генетске рекомбинације. *Crossing-over* - механизми и значај. Репарација молекула ДНК. Наследни поремећаји узроковани грешкама у механизмима поправке ДНК. Хумана генетика: Моногенске и полигенске особине човека. Моногенске болести. Методе молекуларне биологије у дијагностици моногенских болести. Мултифакторска наследна обољења. Фамилије гена. Глобинска фамилија гена. Имуногенетика. Онкогенетика (Контрола ћелијског циклуса. Протоонкогени. Тумор-супресорски гени. Генетска основа малигне трансформације. Канцерогенеза). Хромозомопатије аутозома и полних хромозома. Цитогенетске и молекуларно-цитогенетске методе у дијагностици хромозомопатије. Генетика развића (Генетски програм развића. Молекулско-генетски механизми у ембриогенези. Детерминација пола човека. Генетска основа диференцијације пола код човека и поремећаји). Фармакогенетика и нутригенетика. Генетика хуманих популација (Генетски полиморфизми. Популационо-генетска истраживања у медицини). Методе у хуманој и медицинској генетици. Генетско саветовалиште и принципи генетског саветовања. Пренатално тестирање. Технике и методе анализе ДНК. Примена ДНК технологија и савремених биотехнологија у медицини. Прецизна медицина. Савремени приступи у дијагностици, праћењу и терапији генетских поремећаја.

Практична настава

Примена информатичких технологија у биомедицини. Микроскоп и микроскопирање. Једро. Хроматин. Хромозом. Хумани кариотип. Митоза. Гаметогенеза. Хромозомске аберације (задачи). Основни принципи наслеђивања (задачи): моно-, ди- и тест укрштања, мултипли алели, полигенско наслеђивање, везано наслеђивање, израда хромозомских мапа, наслеђивање везано за пол, генеалогска стабла. Изаоловање ДНК. Трансфер наследне информације у ћелији (задачи). Регулација гена, генске мутације, генетске рекомбинације (задачи). Генетика хуманих популација (задачи). Технологија ртДНК (задачи).

Литература

1. Најман С. Основи молекуларне и хумане генетике. Ауторизована скрипта. Медицински факултет у Нишу, Ниш, 2023.
2. Вукелић-Николић М, Живковић МЈ, Најдановић Ј, Стојановић С, Најман С. Одабрана поглавља из хумане генетике. Ауторизована скрипта-припрема за уџбеник. Медицински факултет у Нишу, Ниш, 2024.
3. Паповић Р, Луковић Љ, Новаковић И, Станић М, Буњевачки В, Цвјетичанин С, Стојковић О. Хумана генетика: ауторизована скрипта за студенте I године. 2. изд. Београд: Медицински факултет Универзитета, ЦИБИД; 2011.
4. Turpenny P, Ellard S, Cleaver R. Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics, 16th Edition. Elsevier 2021 (selected chapters).
5. Најман С, Живанов-Чурлис Ј, Вукелић-Николић М. Молекуларна и хумана генетика – Практикум са радном свеском за студенте медицине и стоматологије. Медицински факултет у Нишу, Ниш, 2017.
6. Хендаути са предавања.

Број часова активне наставе: 75	Теоријска настава: 45	Практична настава: 30
--	------------------------------	------------------------------

Методе извођења наставе

- Теоријска настава: предавања
- Практична настава: микроскопирање, рачунски и други задаци, интерактивна настава на компјутеру и са радним свескама.
- Семинари
- Консултације

Оцена знања (максимални број поена 100)

Предиспитне обавезе	30 поена	Завршни испит	70 поена
активност у току предавања	2	писмени/практични испит	10
практична настава	2	усмени испит	60
семинар-и	6		
колоквијум-и	20		