

Назив предмета: Молекуларне основе превенције, дијагностике и терапије наследних болести		
Руководилац предмета: Проф. др Марија Вукелић-Николић		
Наставник или наставници: Проф. др Марија Вукелић-Николић, Проф. др Стево Најман, Проф. др Снежана Пајовић Проф. др Јелена М. Живковић, Проф. др Јелена Најдановић, Проф. др Татјана Јевтовић-Стоименов, Проф. др Ивана Стојановић, Проф. др Јелена Башић, Проф. др Никола Стефановић		
Статус предмета: Изборни		
Број ЕСПБ: 10		
Шифра предмета: 24ДСМНИ27		
Услов: /		
Циљ предмета: Стицање теоријских знања и практичних вештина из области молекуларних основа превенције, дијагностике и терапије наследних болести		
Исход предмета Знања и вештине: • 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. • Постављање индикација за примену генетских тестова и одабир генетских тестова. • Интерпретација резултата различитих генетских тестова. • Утврђивање индикација за примену различитих метода пренаталне дијагностике. • Познавање могућности и ограничења у дијагностици, превенцији и терапији различитих категорија наследних болести.		
Садржај предмета <i>Теоријска настава</i> 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 Нутригенетика. Пренатална дијагностика наследних болести. Детекција носилаца и пресимптоматска дијагноза. Скрининг популације и генетика популације. 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. <i>Студијски истраживачки рад</i> Испитивање и процена конгениталних абнормалности и дисморфологије. Израда родословних стабала. Молекуларно–генетске методе у медицини. Молекуларно–цитогенетске методе у медицини.		
Препоручена литература 1. Turpenny P, Ellard S, Cleaver R. Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics, 16 th Edition. Elsevier 2021 (selected chapters). 2. Young DI. Medical genetics. Oxford University press; 2005. 3. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson & Thompson Genetics and genomics in medicine. Elsevier Health Sciences; 2023. 4. Хендаути са предавања.		
Број часова активне наставе: 180	Теоријска настава: 60	СИР: 120
Методе извођења наставе Проблемски оријентисана настава, Истраживачки рад у лабораторији, Семинарски радови, Консултације		
Оцена знања (максимални број поена 100) Предиспитне обавезе: • Решавање практичних проблема дефинисаних садржајем: 10 поена • Истраживачки рад у лабораторији: 20 поена • Семинарски рад: 20 поена Завршни испит • Тест: 50 поена		