


|   |  |   |
|---|--|---|
| <b>Универзитет у Нишу<br/>Медицински факултет</b>   | <b>Студијски програм:<br/>ИНТЕГРИСАНЕ АКАДЕМСКЕ СТУДИЈЕ<br/>МЕДИЦИНЕ</b> |  |
| <b>Назив предмета: Медицинска генетика</b>  |  |   |
| <b>Руководилац предмета: Доц. др Марија Вукелић Николић</b>   |  |   |
| <b>Статус предмета:</b>   | изборни  |   |
| <b>Семестар :</b> шести   | <b>Година студија:</b> трећа   |   |
| <b>Број ЕСПБ: 4</b>   | <b>Шифра предмета: M-III-20.б</b>  |   |
| <b>Циљ предмета:</b>  |  |   |
| <p>Након завршеног курса Медицинске генетике студент треба да стекне знања о:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ принципима наслеђивања болести битним за његов самостални рад као лекара.</li> <li>▪ примени технологија ДНК у медицини</li> <li>▪ типовима хромозомских аберација, етиологији, патогенези, клиничкој слици, дијагностици и третману хромозомопатија</li> <li>▪ типовима мутација, етиологији, патогенези, клиничкој слици, дијагностици и третману моногенских болести</li> <li>▪ етиологији, патогенези, клиничкој слици, дијагностици и третману мултифакторских болести</li> <li>▪ наследним факторима у настанку и развоју канцера</li> <li>▪ начелима рада генетског саветовалишта етици у медицинској генетици</li> </ul>   |  |   |
| <b>Исход предмета: (знања, вештине, ставови)</b>  |  |   |
| <p>Студент треба да буде оспособљен да:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ препозна тип и начин наслеђивања болести</li> <li>▪ одабере адекватну дијагностичку методу</li> <li>▪ интерпретира молекуларно-генетске и цитогенетске лабораторијске резултате</li> <li>▪ израчуна ризик понављања болести</li> <li>▪ пренесе информацију болеснику у складу с основним начелима генетског саветовања</li> <li>▪ проналази и користи генетске информације које ће му бити потребне у свакодневној пракси</li> <li>▪ предложи адекватне мере у превенцији и третману болести</li> </ul>  |  |   |
| <b>Број часова активне наставе : 45</b>   |  |   |
| <b>Предавања: 30</b>  | <b>Практична настава: 15</b>   |   |
| <b>Садржај предмета</b>   |  |   |
| <p><u>Теоријска настава</u><br/>         Технологија ДНК: Структура и процеси на ДНК. Мутације. Рекомбинације.<br/>         Технологија рекомбинантне ДНК. Примена метода генетичког инжењерства. Методе проучавања механизма болести. Дијагностички молекуларни тестови. Третман генетских обољења.<br/>         Хромозомопатије: Грађа хромозома. Кариотип. Ћелијски циклус и деоба. Гаметогенеза. Типови хромозомских аберација. Последице хромозомских аберација. Анеуплоидије. Полиплоидије.<br/>         Синдроми удружени са делецијама и микроделецијама. Синдроми хромозомске нестабилности.<br/>         Методе анализе хромозома. Пренатална дијагностика хромозомопатија.<br/>         Моногенске болести: Принципи наслеђивања. Аутозомно-доминантно и аутозомно-рецесивно наслеђивање. Полно везано наслеђивање. Атипично Менделско наслеђивање (антиципација и митохондријално наслеђивање).<br/>         Моногенске болести. Болести тринуклеотидних поновака. Методе у дијагностици моногенских болести. Биохемијска генетика. Фармакогенетика.<br/>         Мултифакторске болести: Олигогенско и полигенско наслеђивање. Мултифакторијално наслеђивање. Мултифакторске болести.<br/>         Онкогенетика: Онкогени. Тумор супресорни гени. ДНК репер механизми. Канцерогенеза. Фамилијарни канцер синдроми.<br/>         Генетско саветовалиште. Етика у медицинској генетици: Детекција носилаца и пресимптоматска дијагноза. Пренатална дијагностика генетских болести. Процена ризика. Скрининг популације и генетика заједнице. Етика у медицинској генетици.</p> <p><u>Практична настава</u><br/>         Молекуларно–генетичке дијагностичке методе. Цитогенетичке дијагностичке методе. Начини и типови наслеђивања болести. Израчунавања ризика понављања болести. Наследне болести у педијатрији. Пренатална дијагностика.</p> <p><u>Семинари:</u></p> |  |   |

| Моногенске болести. Генетика канцера.   |   |                     |
|---|---|---------------------|
| <b>Активна настава:</b>   |   |                     |
| <b>1. Предавања</b>   |   | <b>Број часова:</b> |
|   | <b>I део: Технологија ДНК</b>   | 4                   |
| 1.  | Структура и процеси на ДНК. Мутације. Рекомбинације.  | 1                   |
| 2.  | Технологија рекомбинантне ДНК. Примена метода генетичког инжењерства. Методе проучавања механизма болести. Дијагностички молекуларни тестови. Третман генетских обољења.  | 3                   |
|   | <b>II део: Хромозомопатије</b>  | 5                   |
| 3.  | Грађа хромозома. Кариотип. Ћелијски циклус и деоба. Гаметогенеза. Типови хромозомских аберација.  | 2                   |
| 4.  | Последице хромозомских аберација. Анеуплоидије. Полиплоидије. Синдроми удружени са делецијама и микроделецијама. Синдроми хромозомске нестабилности. Методе анализе хромозома. Пренатална дијагностика хромозомопатија. | 3                   |
|   | <b>III део: Моногенске болести</b>  | 9                   |
| 5.  | Принципи наслеђивања. Аутозомно-доминантно и аутозомно-рецесивно наслеђивање. Полно везано наслеђивање. Атипично Менделско наслеђивање (антиципација и митохондријално наслеђивање).                                    | 1                   |
| 6.  | Моногенске болести. Болести тринуклеотидних поновака. Методе у дијагностици моногенских болести.  | 2                   |
| 7.  | Биохемијска генетика.   | 5                   |
| 8.  | Фармакогенетика.  | 1                   |
|   | <b>IV део: Мултифакторске болести</b>   | 4                   |
| 9.  | Олигогенско и полигенско наслеђивање. Мултифакторијално наслеђивање. Мултифакторске болести.  | 4                   |
|   | <b>V део: Онкогенетика</b>  | 4                   |
| 10.   | Онкогени. Тумор супресорни гени. ДНК репер механизми. Канцерогенеза.  | 2                   |
| 11.   | Фамилијарни канцер синдроми.  | 2                   |
| 12.   | VI део: Генетско саветовалиште. Етика у медицинској генетици  | 2                   |
| 13.   | Детекција носилаца и пресимптоматска дијагноза. Пренатална дијагностика генетских болести.  | 1                   |
| 14.   | Процена ризика. Скрининг популације и генетика заједнице. Етика у медицинској генетици.   | 1                   |
|   | <b>Укупно часова:</b>   | <b>30</b>           |
| <b>2. Вежбе</b>   |   | <b>Број часова:</b> |
| 1.  | Молекуларно–генетичке дијагностичке методе  | 2                   |
| 2.  | Цитогенетичке дијагностичке методе  | 2                   |
| 3.  | Начини и типови наслеђивања болести.  | 2                   |
| 4.  | Израчунавања ризика понављања болести   | 2                   |
| 5.  | Наследне болести у педијатрији  | 2                   |
| 6.  | Пренатална дијагностика   | 1                   |
|   | <b>број часова:</b>   | <b>11</b>           |
| <b>3. Семинари</b>  |   |                     |
| 1.  | Семинар I: Моногенске болести (Учење на бази проблема)  | 2                   |
| 2.  | Семинар II: Генетика канцера (Учење на бази проблема)   | 2                   |
|   | <b>број часова:</b>   | 4                   |
|   | <b>Укупно часова:</b>   | <b>15</b>           |
| <b>Препоручена литература:</b>  |   |                     |
| <ol style="list-style-type: none"> <li>Young DI. Medical genetics. Oxford University press; 2005.</li> <li>Mueller FR, Young DI. Emery's elements of medical genetics. 11. ed. Churchill Livingstone; 2001.</li> <li>Gelehrter TD, Collins FS, Ginsburg D. Principles of medical genetics. Lippincott Williams &amp; Wilkins; 1998.</li> <li>Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson&amp;Thompson Genetics in medicine. WB Saunders Company; 2001.</li> </ol> |   |                     |

|  |  |
|--|--|
| Допунска литература:<br>5. Strachan T, Read A. Human Molecular Genetics. 3th ed. Garland Science; 2003.  |  |
| <b>Методe извођења наставe:</b>  |  |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Интерактивна теоријска и практична настава</li> <li>▪ Консултације</li> <li>▪ Семинарски радови</li> </ul>                          |  |
| <b>Предмети које је студент обавезан да положи као услов за излазак на завршни испит:</b>  |  |
| Нема услова  |  |
| <b>Оцена знања:</b>  |  |
| <b>Предиспитне обавезе*</b>  |  |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Присуство и активност на предавањима:</li> <li>▪ Активност на вежбама:</li> <li>▪ Семинарски радови:</li> <li>▪ Тестови:</li> </ul> | <p>0-10 поена</p> <p>0-25 поена</p> <p>0-5 поена</p> <p>0-30 поена</p> |
| <b>Завршни испит*</b>  |  |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Усмени испит:</li> </ul>  | 0-30 поена   |