

| | | |
|--|---|---|
| Медицински факултет Универзитет у Нишу | Студијски програм: ИНТЕГРИСАНЕ АКАДЕМСКЕ СТУДИЈЕ СТОМАТОЛОГИЈЕ |  |
| Назив предмета: Медицинска генетика | | |
| Руководилац предмета: Доц. др Јелена Живковић | | |
| Статус предмета: | изборни | |
| Семестар : III | Година студија: II | |
| Број ЕСПБ: 4 | Шифра предмета: С – II 11.а | |
| Циљ предмета: | | |
| Основни циљеве предмета су: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Упознавање са узроцима, механизмима, манифестацијама и дијагностификовањем хромозомопатија. ▪ Упознавање са типовима мутација, манифестацијама и дијагностификовањем моногенских и мултифакторских болести. ▪ Упознавање са начелима рада генетског саветовалишта. | | |
| Исход предмета: (знања, вештине, ставови) | | |
| Студент треба да буде оспособљен да: <ul style="list-style-type: none"> ▪ препозна тип и начин наслеђивања болести ▪ одабере адекватну лабораторијску анализу за наследну болест ▪ интерпретира молекуларно-генетске и цитогенетске лабораторијске резултате ▪ израчуна ризик понављања болести ▪ проналази и користи потребне генетске информације у пракси хумане и медицинске генетике | | |
| Број часова активне наставе: 60 | | |
| Предавања: 30 | Практична настава: 30 | |
| Садржај предмета | | |
| Принципи хумане генетике: Ћелијска и молекуларна основа наслеђивања. Хромозоми и ћелијска деоба. ДНК технологија. Генетика развића. Обрасци наслеђивања. Популациона генетика. Полигенско и мултифакторско наслеђивање. Генетика у медицини: Хромозомопатије. Моногенске и полигенске болести. Биохемијска генетика. Наследни поремећаји хемоглобина. Фармакогенетика. Генетика канцера. Генетска дијагностика. Третман генетских обољења. Генетско саветовалиште. Генетски скрининг популације. Етика у медицинској генетици. | | |
| 1. Предавања | | Број часова: |
| 1. | Увод: Структура и процеси на ДНК. Мутације. Рекомбинације. | 1 |
| 2. | 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 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. | Биохемијска генетика. | 4 |
| 8. | Хемоглобинопатије. Таласемије. | 1 |
| 9. | Фармакогенетика. Нутригеномика. | 2 |
| 10. | Олигогенско, полигенско и мултифакторско наслеђивање наслеђивање. Мултифакторске болести. | 4 |
| 11. | Онкогени. Тумор супресорни гени. ДНК репер механизми. Канцерогенеза. Фамилијарни канцер синдроми. | 3 |
| 12. | Процена ризика. Скрининг популације и генетика заједнице. Етика у медицинској генетици. | 2 |
| Укупно часова: | | 30 |

| 2. Вежбе | | Број часова: |
|---|--|---------------------|
| 1. | Молекуларно–генетске дијагностичке методе | 2 |
| 2. | Виртуелна лабораторија I (<i>PCR, Southern Blot</i> и рестрикционо мапирање) | 4 |
| 3. | Упознавање са лабораторијом за молекуларну дијагностику | 2 |
| 4. | Цитогенетске дијагностичке методе | 4 |
| 5. | Начини и типови наслеђивања болести | 4 |
| 6. | Израчунавања ризика понављања болести | 2 |
| 7. | Наследне болести у педијатрији | 2 |
| 8. | Пренатална дијагностика | 2 |
| 9. | Семинар I: Моногенске болести (Учење на бази проблема) | 4 |
| 10. | Семинар II: Генетика канцера (Учење на бази проблема) | 4 |
| | Укупно часова: | 30 |
| Препоручена литература: | | |
| 1. Turnpenny, P, Ellard, S (2009): <i>Emerijevi osnovi medicinske genetike</i> , Data Status, Beograd | | |
| Додатна литература: | | |
| 2. Nussbaum, R.L., Mc Innes, R.R., Willard, H.F., (2001): <i>Thompson&Thompson Genetics in medicine</i> . 6 th Ed. WB Saunders Company. | | |
| 3. Gelehrter, T.D., Collins, F.S., Ginsburg, D., (1998): <i>Principles of medical genetics</i> . Lippincott Williams & Wilkins. | | |
| Методe извођења наставe: | | |
| <ul style="list-style-type: none"> ▪ теоријска настава: предавања ▪ практична настава: рачунски и други задаци, микроскопирање, интерактивна настава на компјутеру, клиничке визите, лабораторијске демонстрације ▪ семинари ▪ консултације | | |
| Предмети које је студент обавезан да положи као услов за излазак на завршни испит: | | |
| Нема услова | | |
| Оцена знања: | | |
| Предиспитне обавезе | | |
| <ul style="list-style-type: none"> ▪ Присуство и активност на предавањима: 0-10 поена ▪ Активност на вежбама: 0-20 поена ▪ Семинарски радови: 0-10 поена ▪ Тестови: 0-30 поена | | |
| Завршни испит | | |
| <ul style="list-style-type: none"> ▪ Писмени испит / Усмени испит: 0-30 поена | | |