

| |
|---|
| Студијски програм : ИНТЕГРИСАНЕ АКАДЕМСКЕ СТУДИЈЕ МЕДИЦИНЕ |
| Назив предмета: Медицинска генетика |
| Наставник/наставници: Проф. др Марија Вукелић-Николић |
| Статус предмета: Изборни |
| Број ЕСПБ: 4 |
| Шифра предмета: 24М324.2 |
| Услов: Молекуларна и хумана генетика, Биохемија |
| <p>Циљ предмета</p> <p>Стицање знања о:</p> <ul style="list-style-type: none"> • препознавању и приступању пацијентима код сумње на постојање наследне болести • принципима дијагностике наследних болести • значајем анамнезе и физичког прегледа у дијагностици наследних болести • типовима генетских тестова, индикацијама, принципима одабира и интерпретације генетских тестова, као и о могућностима примене нових технологија цитогенетике, молекуларне-цитогенетике и молекуларне генетике у клиничкој пракси • најчешћим хромозоматијама, моногенским, полигенским и мултифакторским болестима • молекуларним основама настанка, еволуције и прогресије малигнух тумора као и основним принципима молекуларних анализа малигнух тумора и њиховом значају у одабору терапије • принципима наслеђивања и изради родословних стабала, као и процени ризика за појаву неког наследног овољења • примени технологија ртДНК у медицини • о индикацијама, контраиндикацијама и могућностима пренаталног и постнаталног генетског тестирања • фармакогенетици и нутригенетици • основним принципима рада генетског саветовалишта • основним принципима персонализоване и прецизне медицине |
| <p>Исход предмета</p> <p>Студент треба да буде оспособљен да:</p> <ul style="list-style-type: none"> • приступи пацијенту код кога постоји сумња на постојање наследне болести • примени специфичности узимања личне и породичне анамнезе при сумњи на наследну болест • размотри допринос наследних фактора приликом постављања дијагнозе • изради родословно стабло, препозна тип и начин наслеђивања болести • одабере адекватне врсте тестова у циљу постављање дијагнозе • интерпретира резултате молекуларно-генетских, молекуларно-цитогенетских и цитогенетских тестова • предложи адекватне мере у превенцији, дијагностици, праћењу и терапији болести • предвиди ризик појаве болести код потомака и облик напредовања болести код пацијента • препозна када треба да упути пацијента на генетски скрининг, даља тестирања и генетско саветовање, као и да пренесе информацију болеснику у складу с основним начелима генетског саветовања • зна да примени основне принципе персонализоване и прецизне медицине у свакодневној пракси • проналази и користи информације из области генетике које ће му бити потребне у свакодневној пракси |
| <p>Садржај предмета</p> <p><i>Теоријска настава</i></p> <p>Ћелијска и молекуларна основа наслеђивања (ДНК: наследни материјал, структура хромозома, типови ДНК секвенци, транскрипција, транслација, генетски код, регулација експресије гена, РНК диригована синтеза ДНК, мутације и мутагенеза). Хромозоми и деоба ћелија (хумани хромозоми, методе анализе хромозома, молекуларна цитогенетика, номенклатура хромозома, деоба ћелија, гаметогенеза, хромозомске абериације). Обрасци наслеђивања (породичне студије, Менделско наслеђивање, мултипли</p> |

алели и комплексне особине, антиципација, мозаицизам, унипарентална дизомија, геномски импринтинг, митохондријално наслеђивање). Најчешће моногенске, полигенске и мултифакторске болести, Урођене грешке метаболизма, Лабораторијске технике у дијагностици моногенских болести (ПЦР, примена полиморфизама ДНК секвенци, технике хибридизације нуклеинских киселина, детекција мутација, методе засноване на секвенцирању, анализа доза), Генетски полиморфизам и његов значај за клиничку праксу, Фармакогенетика, Нутригенетика, Генетика наследних поремећаја метаболизма, Генетика хематолошких болести, Најчешћи наследни поремећаји код деце. Принципи дијагностике наследних болести. Значај и принципи узимања анамнезе и физичког прегледа у дијагностици наследних болести. Значај и принципи израде и анализе родословних стабала. Генетски скрининг. Пренатално тестирање. Генетско саветовалиште. Процена ризика. Значај и принципи израде и анализе родословних стабала. Генетика малигнух болести (генеза малигнух болести, фамилијарне предиспозиције за развој малигнух болести и генетско саветовање). Молекуларне анализе малигнух тумора и њихов значај у одабиру терапије. Популациона генетика. Прецизна медицина. Савремени приступи у дијагностици, праћењу и терапији генетских поремећаја. Примена метода генетичког инжењерства у медицини. Технологија рекомбинантне ДНК. Етика у медицинској генетици.

Практична настава

Молекуларно–генетичке дијагностичке методе. Цитогенетичке дијагностичке методе. Начини и типови наслеђивања болести. Израчунавања ризика понављања болести. Наследне болести у педијатрији. Израда родословних стабала. Испитивање и процена конгениталних абнормалности и дисморфологије.

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. Cohn R, Scherer S, Hamosh A. Thompson Genetics and genomics in medicine, 9 th edition. Elsevier Health Sciences; 2023.
4. Хендаути са предавања.

Допунска литература:

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

Број часова активне наставе: 45

Теоријска настава: 30

Практична настава: 15

Методе извођења наставе

- Интерактивна теоријска и практична настава
- Консултације
- Семинарски радови

Оцена знања (максимални број поена 100)

| Предиспитне обавезе | 50 поена | Завршни испит | 50 поена |
|----------------------------|-----------------|----------------------|-----------------|
| активност у току предавања | 10 | писмени испит | 50 |
| практична настава | 20 | | |
| семинар-и | 20 | | |