



МЕДИЦИНСКА ГЕНЕТИКА

Предмет се налази у четвртном блоку, и реализује се кроз 3 часа предавања, 1 час вежби недељно и 90 часова самосталног рада студента у току семестра. Предмет носи 6 ЕСПБ бодова.

Образовни циљ наставе:

Студент треба да овлада сазнањима о утицају и улози генетичких фактора у клиничкој медицини. Програмом су обухваћене следеће области: наследна основа обољевања, генетички поремећаји у пренаталном периоду, гени и малигна болест, молекуларна дијагностика и терапија.

По завршетку наставе из предмета Медицинске генетике од студената се очекује стицање следећих знања, вештина, ставова :

Знања о:

- Генетичким основама прокреације
- Поремећајима структуре генетичког материјала
- Молекуларној терапији
- Најважнијим техникама пренаталне дијагностике
- Онкогенетици
- Молекуларној генетици у савременој медицини

Вештине:

- Утврђивање механизма и типова наслеђивања болести
- Култивација ћелија и израда препарата
- Анализа кариотипа са нумеричким аберацијама
- Анализа кариотипа са структурним аберацијама хромозома
- Биомаркери оштећења генетичког материјала хуманих ћелија
- Израда и анализа родословних стабала

Услови слушања наставе

Да би слушао наставу на овом предмету, студент мора да буде уписан у четврти блок Дипломског академског студијског програма – интегрисане студије за доктора медицине.



Структура предмета

Наставне јединице по недељама:

МОДУЛ 1- НАСЛЕДНА ОСНОВА ОБОЉЕВАЊА (1,2,3) 1 ЕСПБ

Наставна јединица 1

1. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

Предавање

- Начела медицинске генетике
 - Хумани кариотип: основа хромозомских аберација
 - Менделова начела наслеђивања болести код човека
 - Анализа родослова
 - Не-Менделова генетика: митохондријално наслеђивање болести код човека
 - Гени у хуманој популацији: распрострањеност, селекција, дрифт, укрштање, полиморфизам. Неуравнотеженост везаних гена код људи.

Вежбе

- Анализа родословних стабала-решавање проблемских задатака.

Наставна јединица 2

2. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

Предавање

- Моногенске болести
 - Откривање локуса који представљају предиспозицију за откривање наследних болести
 - Урођени поремећаји (грешке) метаболизма
 - Функционално и позиционо клонирање: Duchен-ова мишићна дистрофија, цистична фиброза, Huntigton-ова chorea

Вежбе

- Молекуларне методе у дијагностивци моногенских болести.

Наставна јединица 3

3. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

Предавање

- Полигенске болести
 - Број гена одговорних за болест и њихова интеракција са факторима средине
 - Генска варијабилност и склоност болести: полиморфизам, ретки алели, олигогенске и полигенске болести.
 - Атеросклероза, хипертензија, diabetes mellitus, asthma и атопија, shizofrenija, деменција.

Вежбе

- Молекуларна анализа полигенских болести.



**МОДУЛ 2 –ГЕНЕТИЧКИ ПОРЕМЕЋАЈИ У ПРЕНАТАЛНОМ ПЕРИОДУ
(1,2,3,4) 2 ЕСПБ**

4. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

**Наставна
јединица 1**

Предавање

- Генетичке основе прокреације
 - Мејоза (сперматогенеза и оогенеза)
 - Оплођење
 - Преембрионални и ембрионални развој

Вежбе

- Гаметогенеза. Сперматогенеза. Оогенеза.
- Посматрање микроскопских препарата попречног пресека кроз тестис и оваријум.

**Наставна
јединица 2**

Предавање

- Геном и премећаји ембрионалног развоја
 - Генске мутације
 - Хромозомске аберације
 - Тератогени агенси
 - Спонтани побачај I

Вежбе

- Саветовање о инфертилитету

**Наставна
јединица 3**

Предавање

- Конгениталне малформације новорођенчади
 - Учесталост
 - Етиопатогенеза
 - Рана дијагноза
 - Правовремена терапија

Вежбе

- Генетичке информације

**Наставна
јединица 4**

Предавање

- Пренатална дијагностика
 - Методе скрининга (биохемијске анализе и неинвазивни УЗ)
 - Амниоцентеза
 - Биопсија chorion frondosuma (CVS)
 - Cordocenteza

Вежбе

- Генетичке информације

7. НЕДЕЉА НАСТАВЕ



МОДУЛ 3 - ГЕНИ И МАЛИГНА БОЛЕСТ (1,2,3,4,5) 1,5 ЕСПБ

8. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

Наставна јединица 1

Предавање

- Онкогенетика
 - Онкогени
 - Тумор супресор гени
 - Систем за поправку
 - Процес малигне трансформације ћелије
 - Механизми развоја карцинома

Семинар

- Онкогени, антионкогени, гени укључени у апоптозу и ДНК repair систем.

Наставна јединица 2

Предавање

- Нестабилност генома и наследни карциноми
 - Sy Lee-Treponou
 - Карциноми у фамилији

Семинар

- Фамилијарна склоност малигним болестима

Наставна јединица 3

Предавање

- Биомаркери оштећења генетског материјала хуманих ћелија
 - Micronukleus тест
 - Тест измене сестринских хроматида
 - Тест хромозомских аберација
 - Пролиферациони индекс

Вежбе

- Тестови за детекцију оштећења генетичког материјала (MN, SCE, тест хромозомских аберација)

Наставна јединица 4

Предавање

- Генетика имуног одговора
 - Грађа и преуређивање хуманих гена за антигенске рецепторе
 - Хромозомске аберације у лимфоидним туморима

Вежбе

- ПЦР

Наставна јединица 5

Предавање

- Молекуларна биологија и аутоимуност
 - Механизми толеранције и етиологија аутоимуности
 - Молекуларна биологија хуманих аутоимуних болести (diabetes tip I)

12. НЕДЕЉА НАСТАВЕ



- Имуногенетика (HLA, MHC)

- Вежбе**
- Имунохистохемија
 - ПЦР

**МОДУЛ 4 –МОЛЕКУЛАРНА ДИЈАГНОСТИКА И ТЕРАПИЈА (1,2,3)
1,5 ЕСПБ**

**Наставна
јединица 1**

13. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

- Предавање**
- Фармакогенетика
 - Биотрансформација лека
 - Алелске варијанте у биотрансформацији
- Семинар**
- Наследна условљена преосетљивост на лекове

**Наставна
јединица 2**

14. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

- Предавање**
- Молекуларна генетика и терапија
 - Молекуларна терапија
 - Генска терапија
- Вежбе**
- Рад са ћелијским линијама
 -

**Наставна
јединица 3**

15. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

- Предавање**
- Молекуларна генетика у будућој медицини
 - Терапеутско клонирање
 - Персонална медицина
 - Генетички инжињеринг
 - Производња клинички важних протеина
 - Вектори експресије
 - Производња на индустријском нивоу
- Вежбе**
- Рад са ћелијским линијама

Облици наставе

Настава се изводи кроз предавања, семинаре, практичан рад на вежбама и рад у малој групи (PBL).



Начин полагања испита и оцењивања

| Оцена знања (максимални број поена 100) | | | |
|--|--------------|----------------------|--------------|
| Предиспитне обавезе | поена | Завршни испит | поена |
| предавања | 10 | тест | 60 |
| практична настава | 10 | практични испит | |
| колоквијум-и | 20 | усмени испит | |
| семинар-и | | | |

Званична литература:

- Timothy M.Cox, Sinclair John.: Молекуларна биологија у медицини, Медицинска наклада, Загреб, 2000.