

Студијски програм/студијски програми: Интегрисане студије медицине
Назив предмета: Биохемија и генетика наследних болести метаболизма
Наставници: Кармен М. Станков, Мирјана У. Милошевић-Тошић, Јасмина Н. Катанић
Статус предмета: изборни
Број ЕСПБ: 3
Услов: Медицинска биохемија
<p>Циљ предмета</p> <p>Основни циљеви предмета су упознавање и усвајање знања о биохемијским и генетским основама наследних болести метаболизма, као и других урођених метаболичких поремећаја, са могућностима дијагностике, превенције и лечења наследних болести. Изборни предмет ће пружити могућност студентима да се упознају са функционалним и структурним поремећајима хромозома и гена у наследним болестима, да упознају биохемијске и молекуларне механизме патогенезе наследних болести, типове наслеђивања наследних болести, као и најсавременије методе дијагностике, превенције и лечења наследних метаболичких поремећаја.</p>
<p>Исход предмета</p> <p>Знања: Током похађања наставе стичу се знања из биохемијских и генетских основа наследних болести.</p> <p>Вештине: Правилан приступ у дијагностици код пацијената са наследном болешћу, уз приказе случајева. Специфичности лабораторијских анализа, савремених метода молекуларне дијагностике наследних болести, могућности терапије са акцентом на превенцију, која обухвата методе пренаталне и постнаталне дијагностике.</p>
<p>Садржај предмета</p> <p><i>Теоријска настава</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Биохемијска и генетска основа наследних болести метаболизма 2. Подела наследних метаболичких поремећаја 3. Молекуларна основа хромозома и гена као наследне основе 4. Молекуларна основа поремећаја хромозома и гена у наследним болестима 5. Молекуларна основа моногенског, полигенског и мултифакторског наслеђивања 6. Биохемијски механизми патогенезе урођених метаболичких поремећаја 7. Молекуларна основа превенције, дијагностике и лечења наследних болести метаболизма 8. Методе пренаталне дијагностике 9. Могућности терапије наследних болести метаболизма 10. Утицај варијација генома на метаболизам лекова – фармакогеномика <p><i>Практична настава</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Могућности лабораторијске дијагностике наследних болести метаболизма 2. Методе лабораторијске дијагностике урођених поремећаја метаболизма 3. Анализа хромозома 4. Методе лабораторијске дијагностике генских мутација 5. Детекција генских мутација 6. Ланчана реакција полимеразе 7. Флуоресцентна ин ситу хибридизација 8. Методе пренаталне дијагностике 9. Могућности терапије наследних болести метаболизма 10. Методе фармакогенетских испитивања у метаболизму лекова
<p>Литература</p> <p><i>Обавезна</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Станков К. Биохемија и генетика наследних болести. Медицински факултет у Новом Саду, 2016, ISBN: 978-86-7197-480-6. 2. Трнпени С, Елард ПД, Емеријеви основи Медицинске генетике. Београд, Дата Статус 2009. ISBN 10: 867478044X 3. Robert L. Nussbaum, MD, Roderick R. McInnes. Thompson & Thompson's Genetics in Medicine. 7th Edition. ISBN: 978-1-4160-3080-5. 2007. 4. Strachan T, Read A. Human Molecular Genetics, 3rd ed. Garland Science/Taylor&Francis Group, 2003. ISBN:9780815341499. <p><i>Допунска</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Вапа Љ, Обрехт Д, Ђан М. Практикум из хумане генетике за студенте медицине и стоматологије. Медицински факултет у



Новом Саду, 2012.

2. Ковачевић З, Станков К, Бајин-Катић К. Приручник практичних и семинарских вежби из биохемије и молекуларне биологије, Медицински факултет у Новом Саду, 2006.

Број часова активне наставе

Теоријска настава: 30

Практична настава: 15

Методе извођења наставе

Предавања за мале групе, теоријска настава, вежбе, студијски истраживачки рад и семинари.

Оцена знања (максимални број поена 100)

Предиспитне обавезе	поена	Завршни испит	поена
активност у току предавања	10	писмени испит	15
практична настава	40	усмени испит	35
колоквијум-и		семинар	
семинар-и			