

Студијски програм/студијски програми: Интегрисане академске студије медицине
Назив предмета: Клиничка генетика
Наставник: Ивана И. Кавечан, Татјана Б. Реџек Мудринић, Слободан Д. Спасојевић
Статус предмета: изборни
Број ЕСПБ: 3
Услов: -
<p>Циљ предмета</p> <p>Основни циљеви наставе изборног предмета Клиничка генетика су упознавање студената медицине са могућностима примене клиничке генетике у примарној, секундарној и терцијарној здравственој заштити; усвајање знања о могућностима примене нових технологија молекуларне генетике у клиничкој генетици и клиничкој пракси; упознавање са значајем клиничког препознавања, дијагностике и лечења наследних болести укључујући и ретке наследне болести. Стицање знања о значају пренаталне дијагностике укључујући и преимплантационо генетичко тестирање. Стицање знања о значају и могућностима новорођеначког скрининга.</p>
<p>Исход предмета</p> <p>Похађањем изборног предмета Клиничка генетика студенти ће стећи знања и упознаће се са приступом пацијентима који имају наследну болест. Упознаће се са значајем етиологије, патогенетских механизма, клиничке слике и могућностима лечења наследних болести укључујући и болести са ниском инциденцијом (ретке болести). Упознаће се са значајем дисморфолошког прегледа. Посебна пажња посвећена је савременим приступима детекције и лечења наследних болести као и правилној диференцијалној дијагнози и додатној дијагностици наследних болести укључујући и ретке урођене болести метаболизма. Упознаће се са значајем превенције наследних болести укључујући и могућности преимплантационог генетичког тестирања. Упознаће се са новорођеначким скринингом.</p>
<p>Садржај предмета</p> <p><i>Теоријска настава</i></p> <ul style="list-style-type: none"> – Наследне болести, дефиниција, подела – Основни начини наслеђивања – Наследне болести које одступају од традиционалог начина наслеђивања – Хромозомски условљене наследне болести – Моногенске наследне болести – Мултифакторске наследне болести – Митохондријални начин наслеђивања – Експанзија понављајућих тринуклеотида – Генетички импринтинг и унипарентална дизомија – Епигенетика – Дисморфологија – Конгениталне аномалије – Мутације – Медико-генетичко саветовалиште – Пренатална дијагностика – Неинвазивна пренатална дијагностика – Инвазивна пренатална дијагностика – Преимплантационо генетичко тестирање – Генетички аспект инфертилитета – Етички проблеми у клиничкој генетици – Нове технологије у молекуларној генетици укључујући и секвенцирање наредне генерације – Савремени терапијски приступ особама захваћеним наследним болестима – Неонатологија и генетика – Наследне болести метаболизма које су доступне лечењу – Наследне болести метаболизма које нису доступне лечењу – Персонализована медицина – Мултидисциплинарни приступ у клиничкој генетици

Практична настава:

- Анамнеза у клиничкој генетици
- Стандардни симболи родослова, анализа родослова
- Физички преглед укључујући и дисморфолошки преглед пацијента, упознавање са терминологијом клиничке дисморфологије
- Прикази случајева нумеричких хромозомских аномалија из праксе
- Прикази случајева структурних хромозомских аномалија из праксе
- Прикази случајева моногенских обољења из праксе
- Прикази случајева митохондријалних обољења из праксе
- Прикази случајева унипаренталне дизомије из праксе
- Прикази случајева неуролошких наследних болести из праксе
- Прикази случајева конгениталних аномалија из праксе
- Прикази случајева урођених поремећаја метаболизма
- Упознавање са неинвазивним методама пренаталне дијагностике
- Упознавање са инвазивним методама пренаталне дијагностике
- Упознавање са методама преимплантационог генетичког тестирања
- Изолација ДНК из узорка крви, из узорка амниона, феталне крви, коже
- Упознавање са МЛПА технологијом
- Анализа кариотипа стандарним и другим техникама
- Упознавање са детекцијом микроделеције хромозома
- Упознавање са детекцијом мутација гена одговорних за цистичну фиброзу
- Упознавање са микроареј технологијом
- Упознавање са применом ензимске супституционе терапије
- Упознавање са применом супстрат инхибиторне терапије, терапије кофакторима ензима
- Упознавање са техникама пренаталне дијагностике
- Упознавање са новорођеначким скринингом
- Упознавање се принципима персонализоване медицине

Литература

Обавезна

1. Firth H, Hurst J. Oxford Desk Reference Clinical Genetic and Genomics, 2nd Ed. Oxford University Press 2017.
2. Jovanović Privrodski J, Kavečan I, editors. Klinička genetika, 1st Ed. Novi Sad: Medicinski fakultet; 2020. in press.

Допунска

1. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson and Thompson Genetics in Medicine, 8th Ed. Elsevier Science Health Science 2015.

Број часова активне наставе

Теоријска настава: 30

Практична настава: 15

Методe извођења наставе

Предавања. Практична настава: анамнеза, дисморфолошки преглед особа захваћених наследним болестима, диференцијално дијагностички и терапијски аспекти у клиничкој генетици са приказима случајева наследних болести; приказом рада Цитогенетичке лабораторије; приказом рада Кавинета за молекуларну генетику; Кабинета за планирање породице и Одсека за медицинску генетику – Службе за медицинску генетику.

Оцена знања (максимални број поена 100)

Предиспитне обавезе	поена	Завршни испит	поена
активност у току предавања	20	писмени испит	20
практична настава	30	усмени испит	30
колоквијум-и		
семинар-и			