

<b>Студијски програм/студијски програми:</b> Докторске академске студије биомедицинских наука		
<b>Назив предмета:</b> МОЛЕКУЛАРНЕ ОСНОВЕ НАСЛЕДНИХ БОЛЕСТИ		
<b>Наставник:</b> Кармен М. Станков		
<b>Статус предмета:</b> изборни		
<b>Број ЕСПБ:</b> 20		
<b>Услов:</b> -		
<b>Циљ предмета</b> Циљ предмета је упознавање студената докторских студија са наследним болестима са акцентом на усвајање знања молекуларне основе наследних болести, могућностима лечења и превенције наследних болести. Предмет ће омогућити студентима да се упознају са функционалним и структурним поремећајима хромозома и гена у наследним болестима, да упознају молекуларне механизме патогенезе и типове наслеђивања, као и методе превенције и лечења наследних болести.		
<b>Исход предмета</b> <i>Знања:</i> Студент докторских студија ће са разумевањем користити основне генетске појмове и препознати значај примене принципа генетике у дијагностици, терапији и превенцији наследних болести. Разумеће и разликовати основне технике молекуларне генетике у пренаталној дијагностици и популационој генетици. Разумеће специфичности дијагностике наследних болести и упознаће могућности терапије. <i>Вештине:</i> Након успешно реализованих предиспитних и испитних обавеза студент докторских студија може да: правилно приступи дијагностици наследних болести; разуме узроке наследних обољења различите сложености и етиологије; објасни методологију основних техника молекуларне генетике у пренаталној дијагностици; са разумевањем користи интернет изворе и стручну литературу.		
<b>Садржај предмета</b> <i>Теоријска настава</i> 1. Молекуларна основа наследних болести. 2. Класификација наследних поремећаја. 3. Биохемијске и молекуларне основе наследних болести метаболизма. 4. Молекуларна основа хромозома и гена као наследне основе. 5. Молекуларна основа моногенског, полигенског и мултифакторског наслеђивања. 6. Молекуларни механизми патогенезе наследних болести. 7. Типови наслеђивања моногенских болести. 8. Превенција и лечење наследних болести. 9. Методе пренаталне дијагностике наследних болести. 10. Могућности генске терапије наследних болести.  <i>Студијски истраживачки рад</i> 1. Хромозоми човека, кариотип и кариограм - молекуларна организација хромозома, величина и облици хромозома. 2. Основни закони наслеђивања. 3. Анализа родослова. 4. Промене у броју и структури хромозома. 5. Методе молекуларне генетике. 6. Примена метода молекуларне генетике у дијагностици наследних болести. 7. Молекуларни маркери, протеински маркери, секвенцирање.		
<b>Литература</b> <i>Обавезна</i> 1. Станков К. Биохемија и генетика наследних болести. Медицински факултет у Новом Саду, 2016, ISBN: 978-86-7197-480-6. 2. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8th Edition from Robert Nussbaum, Roderick McInnes, Huntington Willard. 2015. 3. Емеријеви основи медицинске генетике. Превод са енглеског тринаестог издања књиге. Peter Turpenny, Sian Ellard. Data Status, Београд, 2009. 4. Marks' Basic Medical Biochemistry. 5th edition, by Michael A. Lieberman and Allan Marks, 2017. <i>Допунска</i> 1. Fukao T, Nakamura K. Advances in inborn errors of metabolism. J Hum Genet. 2019;64(2):65. 2. Stankov K, Benc D, Draskovic D. Genetic and epigenetic factors in etiology of diabetes mellitus type 1. Pediatrics. 2013; 132(6):1112-22. 3. Davison J. Gene Editing: A View Through the Prism of Inherited Metabolic Disorders. New Bioeth. 2018;24(1):2-8.		
<b>Број часова активне наставе</b>	<b>Теоријска настава:</b> 60	<b>Практична настава (СИР):</b> 45
<b>Методе извођења наставе.</b> Теоријска настава, вежбе, студијски истраживачки рад и семинари.		
<b>Оцена знања (максимални број поена 100)</b> активност у току предавања: 20 практична настава: 30 семинар-и: 10		

письмени испит: 20

усмени испит: 20