

Студијски програм/студијски програми: Докторске академске студије – Претклиничка истраживања			
Врста и ниво студија: докторске академске студије – студије трећег степена			
Назив предмета: Молекуларне основе наследних болести (Мм.и.4)			
Наставник: Кармен М. Станков			
Статус предмета: изборни			
Број ЕСПБ: 10			
Услов: -			
Циљ предмета Основни циљеви наставе су упознавање 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 наследних болести, типове наслеђивања наследних болести, као и методе превенције и лечења наследних болести.			
Исход предмета <i>Знања:</i> Током похађања наставе стичу се знања из молекуларних основа наследних болести.. <i>Вештине:</i> Правилан приступ у дијагностици и терапији пацијената са наследном болешћу, уз приказе случајева. Специфичности анамнезе, физичког прегледа, савремених метода молекуларне дијагностике наследних болести, могућности терапије са акцентом на превенцију, која обухвата методе пренаталне дијагностике и методе детекције хромозома и генских мутација.			
Садржај предмета <i>Теоријска настава</i> 1. Молекуларна основа наследних болести. 2. ДНК као наследни материјал. 3. Подела наследних болести. 4. Молекуларна основа хромозома и гена као наследне основе. 5. Молекуларна основа поремећаја хромозома и гена у наследним болестима. 6. Молекуларна основа моногенског, полигенског и мултифакторског наслеђивања. 7. Молекулски механизми патогенезе наследних болести. 8. Типови наслеђивања моногенских болести. 9. АД, АР, ХД, ХР, митохондријално наслеђивање и најчешће болести. 10. Превенција и лечење наследних болести са аспекта молекуларне основе. 11. Превентивни аспект наследних болести - рад у генетском саветовалишту. 12. Методе пренаталне дијагностике (инвазивна и неинвазивна пренатална дијагностика). 13. Могућности лабораторијске дијагностике наследних болести. 14. Методе лабораторијске дијагностике хромозомопатија. 15. Анализа хромозома. 16. Методе лабораторијске дијагностике генских мутација. 17. Детекција генских мутација. 18. Ланчана реакција полимеразе. 19. Флуоресцентна ин ситу хибридизација. 20. Могућности терапије наследних болести <i>Практична настава:Вежбе, Други облици наставе, Студијски истраживачки рад</i> 1. Анамнеза и њен значај за дијагностику наследних болести. 2. Родословно стабло и физички преглед пацијената са наследном болешћу. 3. ПООСУМ (софтвер за дијагностику наследних болести). 4. Молекуларна основа и прикази случајева наследних хромозомских болести. 5. Молекуларна основа и прикази случаја моногенских болести. 6. Молекуларна основа и прикази случаја АД моногенских болести. 7. Молекуларна основа и прикази случаја АР моногенских болести. 8. Молекуларна основа и прикази случаја ХД моногенских болести. 9. Молекуларна основа и прикази случаја ХР моногенских болести. 10. Молекуларна основа полигенских болести са приказом случајева. 11. Молекуларна основа митохондријалних болести са приказом случајева. 12. Могућности лабораторијске дијагностике наследних болести. 13. Методе лабораторијске дијагностике хромозомопатија. 14. Анализа хромозома. 15. Методе лабораторијске дијагностике мутација гена. 16. Детекција гена. 17. Ланчана реакција полимеразе. 18. Флуоресцентна ин ситу хибридизација. 19. Молекуларна дијагностика (PCR). 20. Могућности терапије наследних болести уз приказе случајева			
Литература <i>Обавезна</i> 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. <i>Допунска</i> 1. Вапа Љ, Обрехт Д, Бан 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			Остали часови:
Предавања: 60	Вежбе: 30	Други облици наставе: Студијски истраживачки рад: 30	
Методе извођења наставе Теоријска настава, вежбе, студијски истраживачки рад и семинари.			
Оцена знања (максимални број поена 100)			
Предиспитне обавезе	поена	Завршни испит	поена
активност у току предавања	20	писмени испит	
практична настава	30	усмени испит	20
колоквијум-и	-	<i>Семинар</i>	20
семинар-и	10		