

Medicinski fakultet / Integrисани akademski studijski program Medicina (2017) / KLINIČKA GENETIKA

Naziv predmeta:	KLINIČKA GENETIKA			
Šifra predmeta	Status predmeta	Semestar	Broj ECTS kredita	Fond časova (P+V+L)
11141	Obavezan	10	4	2+2+0
Studijski programi za koje se organizuje	Integrисани akademski studijski program Medicina (2017)			
Uslovljenost drugim predmetima	Nema uslovljenosti			
Ciljevi izučavanja predmeta	Cilj izučavanja predmeta da se studenti ovladaju principima nasljeđivanja i nastanka nasljednih poremećaja kod čovjeka, da se upoznaju sa vrstama genomskeih oboljenja, njihovim kliničkim manifestacijama, primjenom molekularne genetike i rekombinantnih DNA tehnologija u dijagnostici i liječenju genomskeih bolesti kod čovjeka i da ovladaju osnovnim principima genetičkog savjetovanja i primjene bioetičkih principa u kliničkoj genetici.			
Ishodi učenja	1. Objasni organizaciju humanog genoma i osnovne principe kliničke genetike i njenu primjenu u savremenoj dijagnostici i terapiji. 2. Prepozna i opiše vrste nasljeđnih bolesti (hromozomske, monogenske, mitohondrijske, multifaktorske) i tipove nasljeđivanja monogenskih bolesti (autosomno-dominantno, autosomno-recesivno, X-dominantno i X-recesivno). 3. Opiše i protumači kariotip čovjeka, hromozomske aberacije i usvoji osnovnu primjenu ISCNomenklature. 4. Zna da navede rizične grupe sa naslednjim opterećenjem u populaciji, da odabere i definije dijagnostičke metode i izračuna osnovne rizike ponavljanja. 5. Zna da definije i uporediti vrste genetičkog testiranja, argumentuje indikacije za pojedino genetičko testiranje i koristiti dostupne elektronske baze genetičkih podataka. 6. Poznaje principe prenatalne dijagnostike nasljeđnih bolesti i zna da navede kriterijume za razlikovanje visoko/nisko rizičnih trudnoća, indikacije za invazivnu prenatalnu dijagnostiku i metode invazivne i neinvazivne metode prenatalne dijagnostike nasljeđnih bolesti. 7. Poznaje osnovne principe i specifičnosti genetičkog savjetovanja i davanja genetičke informacije i osnovne bioetičke principe zaštite genetičkih podataka i nedirektnog savjetovanja.			
Ime i prezime nastavnika i saradnika	redovni prof. dr Olivera Miljanović i saradnik u nastavi Jelena Jovanović			
Metod nastave i savladanja gradiva	Predavanja, radionice, simulacije, kolokvijumi, seminari, vježbe i konsultacije.			
Plan i program rada				
Pripremne nedjelje	Priprema i upis semestra			
I nedjelja, pred.	Uvod u kliničku genetiku: Istorijat i uticaj genetike na medicinsku nauku. Ćelijska i molekularna osnova nasljeđivanja. Humani genom.			
I nedjelja, vježbe	Uvodna vježba – orijentacija o principima praktične nastave			
II nedjelja, pred.	Funkcija gena. Hromozomi i dioba ćelije. ISCNomenklatura			
II nedjelja, vježbe	Anamneza genomskeih opterećenja i bolesti			
III nedjelja, pred.	Razvojna genetika.			
III nedjelja, vježbe	Prepoznavanje genomskeih rizika			
IV nedjelja, pred.	Modeli nasljeđivanja: mendelovsko, mitohondrijsko, ne-mendelovsko.			
IV nedjelja, vježbe	Evaluacija fenotipskih karakteristika koje prate genomske bolesti			
V nedjelja, pred.	Kongenitalne anomalije. Malformacijski sindromi i dismorfologija.			
V nedjelja, vježbe	Dismorfološki pregled: Prepoznavanje i registrovanje minor i major anomalija			
VI nedjelja, pred.	Laboratorijske dijagnostičke metode u dijagnostici genomskeih poremećaja. Mapiranje gena i pronalaženje uzroka genomskeih bolesti.			
VI nedjelja, vježbe	Upoznavanje sa principima laboratorijske dijagnostike.			
VII nedjelja, pred.	Hromozomske bolesti. Genetičko savjetovanje i genetička informacija.			
VII nedjelja, vježbe	Detekcija minor malformacija i procjena dismorfiskog skora			
VIII nedjelja, pred.	Genske mutacije. Najznačajnije monogenske bolesti. Penetrantnost i ekspresivnost gena, genetička heterogenost.			
VIII nedjelja, vježbe	Interpretacija kariotipa iz elektronske baze HA			
IX nedjelja, pred.	Nasljeđne metaboličke bolesti i neonatalni skrining			

IX nedjelja, vježbe	Principi izrade rodoslova, rodoslovni simboli i prepoznavanje tipa nasljeđivanja
X nedjelja, pred.	Kompleksne bolesti: poligena i multifaktorska genetika. Populaciona genetika, izračunavanje rizika za nasljedne poremećaje.
X nedjelja, vježbe	Izrada rodoslova za različite tipove nasljednih bolesti
XI nedjelja, pred.	Intelektualna nedovoljnost, neurorazvojne bolesti i autizam.
XI nedjelja, vježbe	Izrada rodoslova za različite tipove nasljednih bolesti. Davanje pre-testing genetičke informacije i dobijanje pisane saglasnosti
XII nedjelja, pred.	Prenatalna dijagnostika nasljednih bolesti i kongenitalnih anomalija. Reproduktivna genetika i asistirane reproduktivne tehnologije.
XII nedjelja, vježbe	Prepoznavanje prekonceptičkih i prenatalnih rizika od genomske bolesti .
XIII nedjelja, pred.	Imunogenetika i Onkogenetika. Genetsko testiranje u dijagnostici i liječenju malignih oboljenja.
XIII nedjelja, vježbe	Interpretacija rezultata prenatalne dijagnostike kod fetusa.
XIV nedjelja, pred.	Farmakogenomika, personalizovana medicina i liječenje nasljednih bolesti.
XIV nedjelja, vježbe	Interpretacija molekularno genetičkih analiza. PCR, MLPA, aCGH, WES/CES
XV nedjelja, pred.	Genetičko savjetovanje, procjena rizika i skrining osoba sa visokim rizikom
XV nedjelja, vježbe	Pisanje i davanje post-testing genetičke informacije.
Opterećenje studenta	Nastava i završni ispit: $(5,33 \text{ sata}) \times 16 = 85,28 \text{ sati}$ Neophodne pripreme prije početka semestra (administracija, upis, ovjera): $(5,33 \text{ sata}) \times 2 = 10,66 \text{ sati}$ Ukupno opterećenje za predmet: $4 \times 30 = 120 \text{ sati}$ Struktura opterećenja: 85,28 sata (nastava i završni ispit) + 10,66 sati (priprema) + 24,06 sati (dopunski rad)

Nedjeljno	U toku semestra
4 kredita x 40/30=5 sati i 20 minuta 2 sat(a) teorijskog predavanja 0 sat(a) praktičnog predavanja 2 vježbi 1 sat(a) i 20 minuta samostalnog rada, uključujući i konsultacije	Nastava i završni ispit: 5 sati i 20 minuta x 16 =85 sati i 20 minuta Neophodna priprema prije početka semestra (administracija, upis, ovjera): 5 sati i 20 minuta x 2 =10 sati i 40 minuta Ukupno opterećenje za predmet: 4 x 30=120 sati Dopunski rad za pripremu ispita u popravnom ispitnom roku, uključujući i polaganje popravnog ispita od 0 do 30 sati (preostalo vrijeme od prve dvije stavke do ukupnog opterećenja za predmet) 24 sati i 0 minuta Struktura opterećenja: 85 sati i 20 minuta (nastava), 10 sati i 40 minuta (priprema), 24 sati i 0 minuta (dopunski rad)
Obaveze studenta u toku nastave	Pohađanje nastave, aktivno učestvovanje na vježbama i seminarima, samostalna priprema materijala za seminare, rješavanje postavljenih problema samostalno i u grupi.
Konsultacije	Nakon predavanja, seminara i vježbi, neposredno ili online u dogовору са професором и сарадником у настави
Literatura	Turnpenny P, Ellard S. Emerjivi osnovi medicinske genetike. 13. izdanje (prevod sa engleskog jezika). Datastatus, Beograd 2009. ili Turnpenny P, Ellard S. Emery's Elements of Medical Genetics. 15th ed. Elsevier, 2017. Dopunska literatura: Nussbaum R.L, McInnes R.R, Willard H.E. Tompson & Tompson Genetics in medicine, Eight ed. Elsevier, 2016.
Oblici provjere znanja i ocjenjivanje	Pohađanje nastave 10 poena (teorijska nastava - 5 poena; vježbe - 5 poena) Kolokvijum 10 poena Seminar 10 poena Završni ispit: 70 poena Ocjena: A B C D E F Broj poena: 90-100 80-89 70-79 60-69 50-59 < 50 Položen ispit podrazumijeva kumulativno skupljeno 50 poena i više.
Posebne naznake za predmet	Nema
Napomena	Nema
Ocjena:	F E D C B A
Broj poena	manje od 50 poena više ili jednako 50 poena i manje od 60 poena više ili jednako 60 poena i manje od 70 poena više ili jednako 70 poena i manje od 80 poena više ili jednako 80 poena i manje od 90 poena više ili jednako 90 poena