

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

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 genomskih oboljenja, njihovim kliničkim manifestacijama, primjenom molekularne genetike i rekombinantnih DNA tehnologija u dijagnostici i liječenju genomskih bolesti kod čovjeka i da ovladaju osnovnim principima genetičkog savjetovanja i primjene bioetičkih principa u kliničkoj genetici.
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.
I nedjelja, pred.	Uvod u kliničku genetiku: Istorijat i uticaj genetike na medicinsku nauku. Čelijska 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 genomskih opterećenja i bolesti
III nedjelja, pred.	Razvojna genetika.
III nedjelja, vježbe	Prepoznavanje genomskih 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 genomskih poremećaja. Mapiranje gena i pronalaženje uzroka genomskih 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 dismorfijskog 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.	Nasljedne 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. Reproductivna genetika i asistiranje reproduktivne tehnologije.
XII nedjelja, vježbe	Prepoznavanje prekonceptijskih i prenatalnih rizika od genomskih 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.
Obaveze studenta u	Pohađanje nastave, aktivno učestvovanje na vježbama i seminarima, samostalna priprema materijala

toku nastave	za seminare, rješavanje postavljenih problema samostalno i u grupi.
Konsultacije	Nakon predavanja, seminara i vježbi, neposredno ili online u dogovoru sa profesorom i saradnikom u nastavi
Opterećenje studenta u casovima	Nastava i završni ispit: (5,33 sata) x 16 = 85,28 sati Neophodne pripreme prije početka semestra (administracija, upis, ovjera): (5,33 sata) x 2 = 10,66 sati Ukupno opterećenje za predmet: 4 x 30 = 120 sati Struktura opterećenja: 85,28 sata (nastava i završni ispit) + 10,66 sati (priprema) + 24,06 sati (dopunski rad)
Literatura	Turnpenny P, Ellard S. Emerjevi 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. Thompson & Thompson Genetics in medicine, Eight ed. Elsevier, 2016.
Oblici provjere znanja i ocjenjivanje	Pohađanje nstave 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
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 nasljednih bolesti (hromozomske, monogenske, mitohondrijske, multifaktorske) i tipove nasljeđivanja monogenih 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 naslednim opterećenjem u populaciji, da odabere i definiše dijagnostičke metode i izračuna osnovne rizike ponavljanja. 5. Zna da definiše i uporediti različite vrste genetičkog testiranja, argumentuje indikacije za pojedino genetičko testiranje i koristiti dostupne elektronske baze genetičkih podataka. 6. Poznaje principe prenatalne dijagnostike nasljednih 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 nasljednih bolesti. 7. Poznaje osnovne principe i specifičnosti genetičkog savjetovanja i davanja genetičke informacije i osnovne bioetičke principe zaštite genetičkih podataka i nedirektnog savjetovanja.