

Medicinski fakultet / Medicina / OSNOVI MOLEKULARNE GENETIKE

Uslovjenost drugim predmetima	Nema uslovjenosti
Ciljevi izučavanja predmeta	Kroz ovaj predmet studenti doktorskih studija medicine i stomatologije će se upoznati sa savremenim dostignućima u oblasti molekularne medicine i genetike, čija su dostignuća neophodna u izučavanju osobina čovjeka i bolesti nastalih kao posljedica promjena u humanom genomu, kao i za dijagnostiku i terapiju ovih bolesti kod čovjeka. Studenti će se upoznati sa savremenim metodama koje se primjenjuju u molekularnoj genetici, onkogenetici, imunogenetici, principima istraživanja u medicinskoj genetici, principima genetičkog informisanja i zaštite tajnosti genetičkih podataka u istraživanju i dijagnostici i sa bioetičkim principima u medicinskoj i kliničkoj genetici.
Ime i prezime nastavnika i saradnika	Prof. dr Olivera Miljanović i Prof. dr Vladimir Todorović
Metod nastave i savladanja gradiva	Predavanje, vježbe i rješavanje zadataka, seminarski rad
I nedjelja, pred.	Prenos genetičkih informacija i modeli nasljeđivanja: izučavanje prenosa osobina, interpretacija rodoslovnog stabla, kopleksni sindromi.
I nedjelja, vježbe	Vježbe prate predavanja: Rješavanje zadataka: praćenje prenosa osobina kroz generacije. Tumačenje rodoslovnih stabala i modela nasljeđivanja u porodicama. Izrada rodoslovnih stabala i utvrđivanje modela nasljeđivanja.
II nedjelja, pred.	Organizacija i funkcija humanog genoma: centralna dogma molekularne genetike, genska i epigenska kontrola ekspresije gena.
II nedjelja, vježbe	Vježbe prate predavanja: Opisivanje modela nukleinskih kiselina, demonstriranje modela replikacije, translacije i transkripcije. put od genetičke informacije do proteina, genska i epigenska kontrola ekspresije gena, čuvanje genetičkih informacija.
III nedjelja, pred.	Mutacije u humanom genomu: mehanizmi nastanka, podjela, popravak, genski polimorfizmi, korelacija genotip-fenotip.
III nedjelja, vježbe	Vježbe prate predavanja: Rad sa pacijentima: Identifikacija fenotipskih karakteristika kod pacijenata na osnovu zadatog genotipa i definisanje genotipa pacijenta na osnovu poznatog fenotipa.
IV nedjelja, pred.	Hromozomska osnova nasljeđa: gametogeneza, rekombinacija, umireni geni i genomski imprinting. Molekularna citogenetika: detekcija i interpretacija hromozoma i mikrodelecijskih sindroma.
IV nedjelja, vježbe	Vježbe prate predavanja: Prepoznavanje hromozomskih aberacija na osnovu citogenetičkih i FISH mikroskopskih preparata i korelacija sa fenotiskom ekspresijom. Neuobičajeni hromozomski par XY, inaktivacija X hromozoma.
V nedjelja, pred.	Izučavanje gena i humanog genoma: Projekat mapiranja humanog genoma. genske mape i genski markeri, sekvenciranje humanog genoma
V nedjelja, vježbe	Vježbe prate predavanja: Prikaz i interpretacija genskih mapa i morbidnog genoma. Projekat mapiranja humanog genoma. Testiranje gena kandidata za mutacije Uloga hromozomskih aberacija u determinaciji gena i regionala kandidata.
VI nedjelja, pred.	Metode molekularne genetike u medicinskim istraživanjima: Izolacija, elektroforeza i hibridizacija DNK i RNK, amplifikacija sekvence DNK i RNK, PCR i RealTime PCR, sekvenciranje, microarray.
VI nedjelja, vježbe	Vježbe prate predavanja: Demonstracija metoda molekularne genetike u laboratoriji Centra za medicinsku genetiku KC CG.
VII nedjelja, pred.	Primjena metoda molekularne genetike u izučavanju, dijagnostici i liječenju monogenskih bolesti.
VII nedjelja, vježbe	Vježbe prate predavanja: Prikaz pacijenata sa monogenskim bolestima - Demonstracija protokola izučavanja i indikovanja genskih analiza u dijagnostici i prevenciji monogenskih bolesti - demonstracija korišćenja stručnih baza: OMIM, POSSUM, LDDB, ORPHANET.
VIII nedjelja, pred.	Doprinos gena u nastanku kompleksnih bolesti: molekularna genetika i multifaktorske bolesti.
VIII nedjelja, vježbe	Vježbe prate predavanja: Modeli genetičke determinacije, dihotomne vs kvantitativne osobine, poligena teorija, geni i kompleksne osobine/bolesti, izučavanje genski uslovljene sklonosti ka oboljenju. Onkogeni i tumor supresorski geni - funkcija i aktivaci
IX nedjelja, pred.	Medicinski protokoli u tretmanu genomske poremećaje: identifikacija rizične populacije, procjena rizika ponavljanja, dijagnostika, registrovanje i prevencija naslijednih bolesti.
IX nedjelja, vježbe	Vježbe prate predavanja: Prepoznavanje rizika od naslijednih, postavljanje istraživačkog dijagnostičkog protokola, procjena rizika i genetičko informisanje. Mogućnosti prevencije: Prenatalna i preimplantacijska dijagnostika. Mogućnosti liječenja: genska
X nedjelja, pred.	Genski bazirana terapija i personalizovana medicina.

X nedjelja, vježbe	Vježbe prate preedavanja: Demonstracija modela terapije kod poznatih genskih entiteta: zamjena nedostajućeg gena ili funkcije, downstream disease pathology targeting, supresija neželjenog fenotipa.
XI nedjelja, pred.	Prediktorni molekularni markeri.
XI nedjelja, vježbe	Vježbe prate preedavanja: Prikaz i demonstracija kliničkog i istraživačkog značaja prediktornih molekularnih markera.
XII nedjelja, pred.	Onkogeni i tumor supresorski geni – funkcija i aktivacija. Prirodna selekcija i evolucija kancera
XII nedjelja, vježbe	Vježbe prate preedavanja: Demonstracija kliničkih primjera (pacijenata) sa poznatim molekularnim mehanizmima nastanka kancera.
XIII nedjelja, pred.	Inovativne terapije kancera – genska terapija. Efikasnost i toksičnost ciljanih terapija.
XIII nedjelja, vježbe	Vježbe prate preedavanja: Demonstracija kliničkih primjera (pacijenata) uspješnosti i komplikacija terapije kancera.
XIV nedjelja, pred.	Preklinička ispitivanja i rane faze kliničkih ispitivanja lijekova.
XIV nedjelja, vježbe	Vježbe prate preedavanja: Demonstracija principa postavljanja i vođenja predkliničkih i ranih kliničkih studija u medicini.
XV nedjelja, pred.	Bioetički principi u medicinskim genetičkim istraživanjima, pristanak na genetičko testiranje, genetička informacija i zaštita tajnosti genetičkih podataka.
XV nedjelja, vježbe	Vježbe prate preedavanja: Demonstracija primjene bioetičkih principa u genetičkom informisanju i dobijanju saglasnosti za istraživanje, prepoznavanje etičkih rizika i rješavanje dilema uz poštovanje privatnosti i ljudskih prava.
Obaveze studenta u toku nastave	Studenti su obavezni da pohađaju nastavu, rješavaju zadatke, urade po jedan seminarski rad uz konsultacije.
Konsultacije	
Opterećenje studenta u casovima	U semestru Nastava i završni ispit: $(6,66 \text{ sati}) \times 16 = 106,56 \text{ sati}$ Neophodne pripreme prije početka semestra (administracija, upis, ovjera): $(6,66 \text{ sati}) \times 2 = 13,32 \text{ sata}$ Ukupno opterećenje za predmet: $5 \times 30 = 150 \text{ sati}$ Struktura opterećenja: 106,56 sati (nastava i završni ispit) + 13,32 sata (priprema) + 30 sati (dopunski rad)
Literatura	Peter Turnpenny, Sian Ellard: Emerryjeve osnove medicinske genetike. Ur. hrv. izdanja: Bulić-Jakuš F. i Barišić I. Medicinska naklada, Zagreb 2011. ili 15-to izdanje na engleskom jeziku, 2017. R.L. Nussbaum, R.R. McInnes, H.E. Willard: Tompson & Tompson Genetics in medicine, Eight ed. Elsevier, 2016.
Oblici provjere znanja i ocjenjivanje	10 poena redovno prisustvo i aktivnost u nastavi 20 poena uspješno rešavanje problema tokom nastave 20 poena seminarski rad 50 poena završni ispit 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	
Napomena	Dodatne informacije o predmetu mogu se dobiti kod rukovodioca studijskog programa i predmetnog nastavnika
Ishodi učenja	Nakon završenog kursa molekulare genetike u medicinskim istraživanjima student doktorskih studija medicine i stomatologije biće ospozobljen da: 1. opiše i raščlanii osnovne postavke molekulare genetike, enzimske regulatorne sisteme i genske i epigenetske mehanizme kontrole ekspresije gena; 2. definiše mehanizme nastanka mutacija i mehanizme popravka mutacija i koncipira osnovni model istraživanja pojave mutacija i njihovog uticaja na ljudsko zdravlje; 3. objasni postupke i metode u molekularnoj genetici koje se koriste za izučavanje i identifikaciju mutacija u humanom genomu; 4. anticipira značaj genetičkih istraživanja u određenim rizičnim populacijama i zna da objasni važnost različitih modela istraživanje u medicinskoj i molekularnoj genetici; 5. koristi relevantnu literaturu, baze podataka i stručne sajtove (OMIM, LDDB, POSSUM, ORPHANET); 6. postavi i raščlanii određeni medicinski-genetički problem i prikaže presjek rezultata dosadašnjih istraživanja i planova u istraživanju tog problema; 7. prepozna bioetičke rizike i primijeni bioetičke principe u prikupljanju i rukovanju genetičkim podacima i zaštiti tajnost podataka u skladu sa bioetičkim principima.