

Medicinski fakultet / Medicina / Osnovi molekularne genetike

Uslovljenost drugim predmetima	Nema uslovljenosti
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	Doc. 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, kompleksni sindromi.
I nedjelja, vježbe	Vježbe prate preedavanja: 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 epigenetska kontrola ekspresije gena.
II nedjelja, vježbe	Vježbe prate preedavanja: Opisivanje modela nukleinskih kisjelina, demonstriranje modela replikacije, translacije i transkripcije. put od genetičke informacije do proteina, genska i epigenetska 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 preedavanja: 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 mikrolelecijskih sindroma.
IV nedjelja, vježbe	Vježbe prate preedavanja: 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 preedavanja: Prikaz i interpretacija genskih mapa i morbidnog genoma. Projekat mapiranja humanog genoma. Testiranje gena kandidata za mutacije Uloga hromozomskih aberacija u determinaciji gena i regiona 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 preedavanja: Demonstracija metoda molekularne genetike u laboratoriji Centra za medicinsku genetiku KC CG.
VII nedjelja, pred.	Primjena metoda molekularne genetike u izučavanju, dijagnostici i liječenju monogenetskih bolesti.
VII nedjelja, vježbe	Vježbe prate preedavanja: Prikaz pacijenata sa monogenetskim bolestima - Demonstracija protokola izučavanja i indikovanja genskih analiza u dijagnostici i prevenciji monogenetskih bolesti - demonstracija korišćenja stručnih baza: OMIM, POSSUM, LDDDB, ORPHANET.
VIII nedjelja, pred.	Doprinos gena u nastanku kompleksnih bolesti: molekularna genetika i multifaktorske bolesti.
VIII nedjelja, vježbe	Vježbe prate preedavanja: 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 poremećaja: identifikacija rizične populacije, procjena rizika ponavljanja, dijagnostika, registrovanje i prevencija nasljednih bolesti.
IX nedjelja, vježbe	Vježbe prate preedavanja: Prepoznavanje rizika od nasljednih, postavljanje istraživačkog i 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	Nedjeljno 10 kredita x 40/30 = 13 sati i 20 minuta Struktura: 0,75 sati predavanja 0,75 sati vježbi 2 sata i 20 minuta samostalne analize vježbi 2,5 sati priprema seminara 2 sata konsultacija 5 sati samostalni rad U toku semestra Nastava i završni ispit: (13 sati i 20 min) x 16 = 214 sati i 20 min Neophodne pripreme: administracija i upis 2 x (13 sati i 20 min) = 26 sati 40 min Ukupno opterećenje za predmet: 10 x 30 = 300 sati Dopunski rad za pripremu ispita, eventualno polaganje popravnog je 59 sati (preostalo vrijeme od prve dvije stavke do ukupnog opterećenja) Struktura opterećenja: 214 sati i 20 min (nastava) + 19 sati 40 min (Priprema) + 59 sati (Dopunski rad)
Literatura	
Oblici provjere znanja i ocjenjivanje	10 poena redovno prisustvo i aktivnost u nastavi 20 poena uspješno rješavanje problema tokom nastave 20 poena seminarski rad 50 poena završni ispit Prelazna ocjena se dobija ako se kumulativno skupi najmanje 50 poena,
Posebne naznake za predmet	
Napomena	Dodatne informacije o predmetu mogu se dobiti kod rukovodioca studijskog programa i predmetnog nastavnika
Ishodi učenja	Nakon završenog kursa molekularne genetike u medicinskim istraživanjima student doktorskih studija medicine i stomatologije biće osposobljen da: 1. opiše i raščlani osnovne postavke molekularne 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 istraživanja u medicinskoj i molekularnoj genetici; 5. koristi relevantnu literaturu, baze podataka i stručne sajtove (OMIM, LDDDB, POSSUM, ORPHANET); 6. postavi i raščlani određeni medicinsk-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.