

Medicinski fakultet / Integrisani 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	Integrisani 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 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.			
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 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 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. Pozna je 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. Pozna je 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. 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.					
Opterećenje studenta	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)					
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 dogovoru sa profesorom i saradnikom u nastavi			
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. Tompson & Tompson 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			
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