

Medicinski fakultet / Medicina / OSNOVI MOLEKULARNE GENETIKE

Naziv predmeta:	OSNOVI MOLEKULARNE GENETIKE			
Šifra predmeta	Status predmeta	Semestar	Broj ECTS kredita	Fond časova (P+V+L)
9118	Obavezan	2	5	2++0
Studijski programi za koje se organizuje	Medicina			
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 kog 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.			
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 epigeneske 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 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.			
Ime i prezime nastavnika i saradnika	Redovni prof. dr Olivera Miljanović i redovni prof. dr Vladimir Todorović			
Metod nastave i savladanja gradiva	Predavanje, vježbe i rješavanje zadataka, seminarski rad			
Plan i program rada				
Pripremne nedjelje	Priprema i upis semestra			
I nedjelja, pred.	Prenos genetičkih informacija i modeli nasljeđivanja: izučavanje prenosa osobina, interpretacija rodoslovnog stabla, kompleksni 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 epigeneska 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 epigeneska 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 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 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 monogenih bolesti.
VII nedjelja, vježbe	Vježbe prate predavanja: Prikaz pacijenata sa monogenim bolestima - Demonstracija protokola izučavanja i indikovanja genskih analiza u dijagnostici i prevenciji monogenih 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 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 poremećaja: identifikacija rizične populacije, procjena rizika ponavljanja, dijagnostika, registrovanje i prevencija nasljednih bolesti.
IX nedjelja, vježbe	Vježbe prate predavanja: 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 predavanja: 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 predavanja: 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 predavanja: 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 predavanja: 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 predavanja: 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 predavanja: Demonstracija primjene bioetičkih principa u genetičkom informisanju i dobijanju saglasnosti za istraživanje, prepoznavanje etičkih rizika i rješavanje dilema uz poštovanje privatnosti i ljudskih prava.
Opterećenje studenta	U semestru Nastava i završni ispit: (6,66 sati) x 16 = 106,56 sati Neophodne pripreme prije početka semestra (administracija, upis, ovjera): (6,66 sati) x 2 = 13,32 sata Ukupno opterećenje za predmet: 5 x 30 = 150 sati Struktura opterećenja: 106,56 sati (nastava i završni ispit)+ 13,32 sata (priprema) + 30 sati (dopunski rad)
Nedjeljno	U toku semestra
5 kredita x 40/30=6 sati i 40 minuta 2 sat(a) teorijskog predavanja 0 sat(a) praktičnog predavanja 0 vježbi 4 sat(a) i 40 minuta samostalnog rada, uključujući i konsultacije	Nastava i završni ispit: 6 sati i 40 minuta x 16 =106 sati i 40 minuta Neophodna priprema prije početka semestra (administracija, upis, ovjera): 6 sati i 40 minuta x 2 =13 sati i 20 minuta Ukupno opterećenje za predmet: 5 x 30=150 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) 30 sati i 0 minuta Struktura opterećenja: 106 sati i 40 minuta (nastava), 13 sati i 20 minuta (priprema), 30 sati i 0 minuta (dopunski rad)
Obaveze studenta u toku nastave	Studenti su obavezni da pohađaju nastavu, rješavaju zadatke, urade po

		jedan seminarski rad uz konsultacije.				
Konsultacije		Nakon predavanja, seminara i vježbi, neposredno ili online u dogovoru sa profesorom.				
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				
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