

<b>Студијски програм:</b> Мастер биолог			
<b>Назив предмета:</b> Медицинска генетика			
<b>Наставник:</b> Наташа Кочиш Тубић			
<b>Статус предмета:</b> изборни			
<b>Број ЕСПБ:</b> 7			
<b>Услов:</b> Предходно стечени ЕСПБ: најмање 5 ЕСПБ из предмета уже научне области Генетика			
<b>Циљ предмета</b> Циљ предмета је упознавање студената са генетичком основом наследних болести човека и методама медицинске дијагностике наследних оболења.			
<b>Исход предмета</b> Након успешно реализованих предиспитних и испитних обавеза студент може да: - разликује и опише моделе наслеђивања хромозомских, моногенских и мултифакторских оболења - идентификује механизме генске експресије у основи етиологије оболења човека - разуме принципе медицинске дијагностике који воде ка утврђивању дијагнозе наследних оболења различите сложености и етиологије - објасни методологију основних техника молекуларне генетике у медицинској дијагностици - са разумевањем користи базе података и стручну литературу у области медицинске генетике			
<b>Садржај предмета</b> <i>Теоријска настава</i> Увод у медицинску генетику. Хромозомопатије. Аутозомна моногенска оболења. Полно везана моногенска оболења. Наследни поремећаји метаболизма. Хемоглобинопатије. Генетичка основа мултифакторских оболења. Генетичка основа комплексних оболења. Наследна основа малигнитета. Имуногенетика. Фармакогенетика и фармакогеномика. Медицинска дијагностика наследних болести. Пренатална дијагностика наследних болести. Преимплантациона дијагностика наследних болести. Процена ризика. Генска терапија. Етичка питања у медицинској генетици. <i>Практична настава</i> Анализа родослова наследних болести. Клиничка цитогенетика. FISH. PCR дијагностика моногенских поремећаја. Генотипизација моногенских поремећаја. Асоцијативна анализа генотип-фенотип наследних болести. Асоцијативна анализа SNP – фенотип наследних болести. Компаративна геномска хибридизација у дијагностици наследних болести. Биоинформатичке методе у медицинској дијагностици. Израчунавања вероватноће појаве наследних болести. Претрага база података у области медицинске генетике. Коришћење алата у оквиру база података за генетичко тестирање.			
<b>Литература</b> Turnpenny P. Ellard S. Емеријеви основи медицинске генетике. Датастатус, Београд, 2009. Станков К. Биохемија и генетика наследних болести. Универзитет у Новом Саду, Медицински факултет, 2016. Tollefsbol T. Handbook of Epigenetics: The New Molecular and Medical Genetics. Harper JC. Preimplantation Genetic Diagnosis. Second Edition. Cambridge University Press. 2009.			
<b>Број часова активне наставе</b>	<b>Теоријска настава:</b> 2	<b>Практична настава:</b> 2+0+4	
<b>Методе извођења наставе</b> Предавања, Вежбе – израда задатака, рачунарске вежбе, демонстрационе лабораторијске вежбе, Семинар, Консултације			
<b>Оцена знања</b>			
<b>Предиспитне обавезе</b>	поена	<b>Завршни испит</b>	поена
активност у току предавања	-	писмени испит	-
практична настава	10	усмени испит	70
колоквијум-и	-		
семинар-и	20		