

Студијски програм : РЕПРОДУКТИВНА БИОЛОГИЈА			
Назив предмета: Медицинска генетика			
Наставник: Наташа Кочиш Тубић			
Статус предмета: изборни			
Број ЕСПБ: 5			
Услов: -			
Циљ предмета Циљ предмета је упознавање студената са генетичком основном наследних болести човека и методама медицинске дијагностике наследних обољења.			
Исход предмета Након успешно реализованих предиспитних и испитних обавеза студент може да: - разликује и опише моделе наслеђивања хромозомских, моногенских и мултифакторских обољења; - идентификује механизме генске експресије у основи етиологије обољења човека; - разуме принципе медицинске дијагностике који воде ка утврђивању дијагнозе наследних обољења 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.			
Садржај предмета <i>Теоријска настава</i> Увод у медицинску генетику. Хромозомпатије. Промене у броју и структури хромозома као узрок инфертилитета. Клиничка цитогенетика. Аутозомна моногенска обољења. Дијагностика моногенских поремећаја. Полно везана моногенска обољења. Наследни поремећаји метаболизма. Генетичка основа мултифакторских и комплексних обољења. Медицинска дијагностика наследних болести. Процена ризика. Израчунавања вероватноће појаве наследних болести. Претрага база података у области медицинске генетике. Могућности генске терапије. 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.			
Литература 1. Turnpenny P. Ellard S. Емеријеви основи медицинске генетике. Датастатус, Београд, 2009. 2. Вапа Љ. Обрехт Д., Ђан М. (2014) Практикум из хумане генетике. Медицински факултет, Универзитет у Новом Саду. 3. Станков К. Биохемија и генетика наследних болести. Универзитет у Новом Саду, Медицински факултет, 2016.			
Број часова активне наставе		Теоријска настава: 2	Практична настава: 2+0+0
Методe извођења наставе Предавања, Рачунске вежбе, Рачунарске вежбе, Консултације			
Оцена знања (максимални број поена 100)			
Предиспитне обавезе	поена	Завршни испит	поена
активност у току предавања		писмени испит	
практична настава		усмени испит	60
семинар-и – одбрана пројекта	40		