

Студијски програм : МАС Молекуларна и функционална биологија			
Назив предмета: Медицинска генетика			
Наставник/наставници: Наташа Кочиш Тубић			
Статус предмета: изборни			
Број ЕСПБ: 7			
Услов:			
Циљ предмета			
Циљ предмета је упознавање студената са генетичком основом наследних болести и методама медицинске дијагностике наследних оболења.			
Исход предмета			
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			
Садржај предмета			
Теоријска настава			
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. Пренатална дијагностика наследних болести. Преимплантациона дијагностика наследних болести. Процена ризика. Генска терапија. Етичка питања у медицинској генетици.			
Практична настава			
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. Израчунавање вероватноће појаве наследних болести. Претрага база података у области медицинске генетике. Коришћење алата у оквиру база података за генетичко тестирање.			
Литература			
Turnpenny P. Ellard S. Емеријеви основи медицинске генетике. Датастатус, Београд, 2009.			
Релевантни научни и стручни радови из области.			
Број часова активне наставе		Теоријска настава: 2	Практична настава: 2+0+2
Методe извођења наставе			
Предавања, Вежбе – израда задатака, Journal Club, Семинар, Консултације			
Оцена знања (максимални број поена 100)			
Предиспитне обавезе	поена	Завршни испит	поена
активност у току предавања		писмени испит	
практична настава	10	усмени испт	70
колоквијум-и			
семинар-и	20		