

Табела 5.2. Спецификација предмета

Студијски програм : Интегрисане академске студије медицине			
Назив предмета: Генетички тестови: од индикације до тумачења резултата			
Наставник/наставници: Доц. др Дијана Перовић			
Статус предмета: изборни			
Број ЕСПБ: 2			
Услов: /			
Циљ предмета: упознавање са индикацијама за упућивање пацијената на генетичко тестирање и стицање способности тумачења резултата генетичких тестова.			
Исход предмета: Након одлусаног курса студенти ћесавладати индикације за упућивање пацијената на генетичко тестирање, упознати се са могућностима за детекцију узрочних генских/геномских промена према клиничком фенотипу пацијента, стећи способност тумачења резултата цитогенетичких и молекуларно генетичких тестова, и упознати се са даљим поступком у случају добијања позитивног, негативног или неинформативног налаза.			
Садржај предмета: <i>Теоријска настава:</i> 1. Генетички тестови у медицинској дијагностици: од генотипа до фенотипа и обрнуто. Врсте генетичких тестова који се користе, према намени: дијагностички, пресимптоматски или предиктивни; тестирање статуса носиоца; пренатални тестови; скрининг новорођенчади. Фармакогенетички тестови. 2. Основне цитогенетичке и молекуларно-генетичке технике на којима се заснивају генетички тестови. 3. Номенклатура и класификација детектованих генских/геномских варијанти. 4. Тумачење резултата генетичких тестова: претраживање доступних база података и литературе за интерпретацију резултата. Основни принципи давања генетичког савета пацијенту и породици; даљи поступак у случају неинформативног налаза; могућности за испитивање функционалности нађених варијанти. <i>Практична настава</i> Примена метода молекуларне генетике на којима се заснивају генетички тестови уз приказе илустративних примера из клиничке и лабораторијске праксе. Упознавање са правилима писања лабораторијског извештаја са резултатима генетичких тестова. <i>Семинари:</i> сваку од четири тематске целине предавања прати по један семинар.			
Литература Nussbaum R, McInnes R, Willard H. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8th Edition, Elsavier, 2015.			
Број часова активне наставе: 30		Теоријска настава: 14	Практична настава: 8+8
Методе извођења наставе <i>Теоријска настава-</i> предавања. <i>Практична настава:</i> вежбе ће се изводити у лабораторији Института за хуману генетику. <i>Семинари:</i> током семинара студенти ће самостално обрађивати одабране теме из ове области у виду семинарских радова.			
Оцена знања (максимални број поена 100)			
Предиспитне обавезе	поена	Завршни испит	поена
активност у току предавања		писмени испит	100
практична настава		усмени испт	
колоквијум-и			
семинар-и			