

Студијски програм : Интегрисане академске студије медицине			
Назив предмета: Савремена генетичка и геномска испитивања у клиничкој пракси			
Наставник/наставници: Проф. др Горан Чутурило			
Статус предмета: изборни			
Број ЕСПБ: 2			
Услов: /			
Циљ предмета			
Курс има за циљ да упозна студенте са генетичким, а посебно најсавременијим геномским тестовима и испитивањима у клиничкој пракси, са посебним фокусом на: могућности и ограничења генетичке и геномске дијагностике, индикације, интерпретацију резултата, ”замке” и изазове у интерпретацији и интеграцију резултата у поступак клиничког одлучивања.			
Исход предмета			
Након овог курса студенти ће имати знатно бољи увид у генетичке, а посебно најсавременије геномске тестове и испитивања која се користе у клиничкој пракси деце различитих узраста за различите индикације у педијатрији.			
Садржај предмета			
Теоријска настава и практична настава: У превиђеном фонду часова обухватиће се укупно 10 тематских целина – модула. Сваки модул има две целине: уводне теоријске напомене, а потом интерактиван рад који подразумева решавање ситуационих проблема по задатом сценарију и дискусију. Практична настава у генетичкој амбуланти омогућиће непосредно упознавање са свим дијагностичким и саветодавним поступцима који спадају у домен клиничког генетичара у педијатрији укључујући и постављање индикација за геномско тестирање у различитим индикационим подручјима педијатрије.			
Литература			
- Corominas J, Smeekens SP, Nelen MR, Yntema HG, Kamsteeg EJ, Pfundt R, Gilissen C. Clinical exome sequencing-Mistakes and caveats. Hum Mutat. 2022 Feb 22. - Narayanan DL, Girisha KM. Understanding Exome Sequencing: Tips for the Pediatrician. Indian Pediatr. 2021 Aug 15;58(8):771-774. Epub 2021 Feb 25. - Waggoner D, Wain KE, Dubuc AM, Conlin L, Hickey SE, Lamb AN, Martin CL, Morton CC, Rasmussen K, Schuette JL, Schwartz S, Miller DT; ACMG Professional Practice and Guidelines Committee. Yield of additional genetic testing after chromosomal microarray for diagnosis of neurodevelopmental disability and congenital anomalies: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2018 Oct;20(10):1105-1113.			
Број часова активне наставе: 30		Теоријска настава: 18	Практична настава: 12
Методе извођења наставе			
Теоријска настава			
Вежбе (практична настава)			
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			

Начин провере знања могу бити различити наведено у табели су само неке опције: (писмени испити, усмени испт, презентација пројекта, семинари итд.....
*максимална дужна 2 странице А4 формата

Табела 5.2. Спецификација предмета