

Табела 5.2 Спецификација предмета

Студијски програм/студијски програми : Интегрисане академске студије Медицина				
Назив предмета: Молекуларне основе моногенских болести				
Наставник (Презиме, средње слово, име): Проф. др Нела Максимовић				
Статус предмета: изборни				
Број ЕСПБ: 2				
Услов: /				
Циљ предмета Упознавање са молекуларним основама моногенских болести и методама за детекцију генских мутација.				
Исход предмета Након одслушаног курса студенти ће стећи знања о механизмима наслеђивања моногенских болести, типовима мутација које могу бити узрок болести, њиховој корелацији са фенотипом и савременим начинима дијагностике ових обољења.				
Садржај предмета <i>Теоријска настава</i> Разумевање основних правила наслеђивања моногенских болести и фактора који утичу на наслеђивање. Разумевање ефеката различитих врста мутација на биохемијском, ћелијском и молекуларном нивоу и корелација са патологијом болести. Преглед метода за откривање и тестирање моногенских болести са прегледом постојећих терапеутских опција, могућим превенцијама болести, као и предвиђањем тежине клиничке слике заснованим на генотипу, као и присуству генетичких и епигенетских модификатора. <i>Практична настава: Вежбе, Други облици наставе, Студијски истраживачки рад</i> Примена метода молекуларне генетике у испитивању моногенских болести (Пример: Дишенова мишићна дистрофија). Вежбе ће се изводити у лабораторији Института за хуману генетику кроз два блока по пет часова. <i>Семинари:</i> Током семинара студенти ће самостално обрађивати одабране теме из ове области у виду семинарских радова.				
Литература Turnpenny P, Ellard S. Емеријеви основи медицинске генетике, Дата статус, Београд, 2009. Nussbaum R, McInnes R, Willard H. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8th Edition, Elsevier, 2015.				
Број часова активне наставе				Остали часови
Предавања: 8 часова	Вежбе: 10 часова	Други облици наставе: 12 часова семинара	Студијски истраживачки рад:	
Методе извођења наставе				
Оцена знања (максимални број поена 100)				
Предиспитне обавезе		Поена	Завршни испит	поена
активност у току предавања			писмени испит	50
практична настава		10	усмени испт	
колоквијум-и				
семинар-и		40		