



СПЕКТАР ПОРЕМЕЋАЈА ПОВЕЗАНИХ СА ФРАГИЛНИМ X: ОД МОЛЕКУЛАРНЕ ДИЈАГНОСТИКЕ ДО КЛИНИЧКЕ ПРЕЗЕНТАЦИЈЕ

25. новембар 2022., од 9^{00h}, CRYSTAL HOTEL, ИНТЕРНАЦИОНАЛНИХ БРИГАДА 9, БЕОГРАД

РУКОВОДИЛАЦ СЕМИНАРА: **Проф др Драгана Протић**, Медицински факултет Универзитета у Београду

О СЕМИНАРУ: Мутације гена *FMR1* који се налази на X хромозому односе се на повећање броја CGG триплета овог гена и делимо их на непотпуне мутације (премутације) и пуне мутације. Непотпуна мутација овог гена подразумева постојање 55–200 CGG триплета у склопу гена *FMR1*. Постојање више од 200 CGG триплета у склопу гена *FMR1* назива се пуна мутација. Треба нагласити да је нормалан број CGG поновака увек мањи од 45, а да опсег од 45–54 CGG триплета, који називамо “сива зона”, још увек није клинички разјашњен. Пуна мутација гена *FMR1* (више од 200 CGG триплета) клинички се манифестује као фрагилни X синдром. Фрагилни X синдром је најчешћи узрок интелектуалне заосталости и аутизма насталог мутацијом појединачног гена. Чешће се јавља код дечака.

Непотпуне мутације овог гена везују се за два обољења: FXTAS (енг. *Fragile X Tremor Ataxia syndrome*) – неуродегенеративно обољење слично паркинсонизму које се чешће развија код мушкараца старијих од 50 година и FXPOI (енг. *Fragile X Associated Primary Ovarian Insufficiency*) – превремена инсуфицијенција јајника која се карактерише превременом менопаузом која настаје у раним 40-им годинама. Захваљујући брзом развоју науке у овој области, данас знамо да поред ова два обољења која повезујемо са постојањем непотпуне мутације гена *FMR1*, имамо и низ других клиничких манифестација које могу да укажу на постојање премутације гена *FMR1*.

Током седамдесетих и осамдесетих година прошлог века једини доступни лабораторијски тестови који су се користили у циљу постављања дијагнозе фрагилног X били су тзв. хромозомски (“цитогенетски”) тестови. Примена ових тестова била је корисна, али врло често непрецизна. Током деведесетих година, након откривања гена *FMR1* чије мутације доводе до појаве обољења у склопу фрагилног X, почео је развој прецизних генетских тестова. Данас се сматра да је стандардна процедура у идентификацији мутација гена *FMR1* управо примена савремених генетских дијагностичких тестова. Примена савремених тестова открива више од 99 одсто особа оба пола са овом мутацијом.

Највећи број клиничких студија усмерен је на испитивање лекова код фрагилног X синдрома. Иако још увек ни један лек није регистрован за фрагилни X синдром, многи лекови су у развоју а поједини су показали одличне ефекте код фрагилног X синдрома. Циљана терапија се очекује, а сматра се да ће проналазак циљане фармаколошке терапије за фрагилни X имати значај и за развој лекова за друга неуроразвојна обољења. Данашња терапија се заснива на нефармаколошку терапију (терапија говора, бихејвиорална терапија, окупациона терапија, итд.) и на лекове који су усмерени за сузбијање симптома (тзв. симптоматска терапија). Током овог семинара биће дат преглед лекова који имају значај у терапији обољења повезаних са фрагилним X.

ЦИЉ СЕМИНАРА: Упознавање полазника са молекуларно-генетском основом фрагилног хромозома; Упознавање полазника са знаковима, симптомима и критеријумима за постављање дијагнозе поремећаја који су последица мутације *FMR1* гена на X хромозому; Упознавање са неуролошким и гинеколошким поремећајима из спектра поремећаја повезаних са фрагилним X; Упознавање са фрагилним X синдромом и повезаношћу овог синдрома са поремећајима из аутистичног спектра; Упознавање полазника са могућностима терапије поремећаја који су последица мутације гена *FMR1* и развојем нових лекова у овој области.

МЕТОДЕ РАДА: предавања и дискусија

ПРЕДАВАЧИ: Проф. др Ивана Новаковић, Проф. др Наташа Драгашевић Мишковић, Проф. др Светлана Спремовић-Рађеновић, Assist. Prof. Дејан Будимировић, Проф. др Драгана Протић, Асист. др Милица Пешић

ПРОФИЛ СЛУШАЛАЦА: лекари, неуролози, гинеколози, психијатри, педијатри, медицински генетичари

БРОЈ ПОЛАЗНИКА: 120

ТРОШКОВИ ЕДУКАЦИЈЕ: 3.600,00 динара

**ПРОГРАМ ЈЕ АКРЕДИТОВАН ОД СТРАНЕ ЗДРАВСТВЕНОГ САВЕТА РЕПУБЛИКЕ СРБИЈЕ
СА 6 ПОЕНА ЗА ПОЛАЗНИКЕ СЕМИНАРА**

➔ **ТРОШКОВИ ЕДУКАЦИЈЕ** СЕ УПЛАЋУЈУ НА ТЕКУЋИ РАЧУН МЕДИЦИНСКОГ ФАКУЛТЕТА У БЕОГРАДУ
840-1139666-89, ПОЗИВ НА БРОЈ RP – 564/1-742121

➔ **ФИНАНСИЈСКА СЛУЖБА МЕДИЦИНСКОГ ФАКУЛТЕТА У БЕОГРАДУ - ФАКС 011 36 36 314**

- ➔ ИЗДАВАЊЕ РАЧУНА ЗА ТРОШКОВЕ ЕДУКАЦИЈЕ - КОНТАКТ ТЕЛЕФОН И ФАКС - 36 36 317
- ➔ ИНФОРМАЦИЈЕ О ПРИСТИГЛИМ УПЛАТАМА ЗА ЕДУКАЦИЈУ - КОНТАКТ ТЕЛЕФОН - 36 36 306

ПИБ Медицинског факултета у Београду: 100221404

ПОТВРДА О ИЗВРШЕНОЈ УПЛАТИ СЕ ПРЕДАЈЕ ПРИЛИКОМ РЕГИСТРАЦИЈЕ*

➤ ПРИЈАВЉИВАЊЕ ЗА СЕМИНАР ЈЕ ОБАВЕЗНО

И ВРШИ СЕ ЦЕНТРУ ЗА КОНТИНУИРАНУ МЕДИЦИНСКУ ЕДУКАЦИЈУ
 Е-MAIL: kontinuiranaedukacija@med.bg.ac.rs ИЛИ НА ТЕЛЕФОНЕ 36 36 363 И 36 36 364

ПРОГРАМ

СПЕКТАР ПОРЕМЕЂАЈА ПОВЕЗАНИХ СА ФРАГИЛНИМ X: ОД МОЛЕКУЛАРНЕ ДИЈАГНОСТИКЕ ДО КЛИНИЧКЕ ПРЕЗЕНТАЦИЈЕ

25. НОВЕМБАР 2022.

08 ³⁰ -09 ⁰⁰	Регистрација учесника	
09 ⁰⁰ -09 ³⁰	Улазни тест	
09 ³⁰ -10 ¹⁰	Молекуларно генетичка основа и генетичко тестирање фрагилног X	Проф др Ивана Новаковић
10 ¹⁰ -10 ³⁰	Интерактивна дискусија	Проф др Ивана Новаковић
10 ³⁰ -11 ¹⁰	Тремор/атаксија синдром повезан са фрагилним X	Проф. др Наташа Драгашевић Мишковић, асист. др Милица Пешић
11 ¹⁰ -11 ³⁰	Интерактивна дискусија	Проф. др Наташа Драгашевић Мишковић, асист. др Милица Пешић
11 ³⁰ -11 ⁴⁵	<i>п а у з а</i>	
11 ⁴⁵ -12 ²⁵	Примарна оваријална инсуфицијенција повезана са фрагилним X	Проф. др Светлана Спремовић-Рађеновић
12 ²⁵ -12 ⁴⁵	Интерактивна дискусија	Проф. др Светлана Спремовић-Рађеновић
12 ⁴⁵ -13 ²⁵	Фрагилни X синдром	Проф. др Дејан Будимировић
13 ²⁵ -13 ⁴⁵	Интерактивна дискусија	Проф. др Дејан Будимировић
13 ⁴⁵ -14 ³⁰	<i>п а у з а</i>	
14 ³⁰ -15 ¹⁰	Фармакотерапијски приступ оболелима од фрагилног X синдрома	Проф. др Драгана Протић
15 ¹⁰ -15 ³⁰	Интерактивна дискусија	Проф. др Драгана Протић
15 ³⁰ -16 ⁰⁰	Провера стечених знања-тест	Проф. др Драгана Протић
16 ⁰⁰ -16 ¹⁵	Евалуација континуиране едукације	Проф. др Драгана Протић

**ПРОГРАМ ЈЕ АКРЕДИТОВАН ОД СТРАНЕ ЗДРАВСТВЕНОГ САВЕТА РЕПУБЛИКЕ СРБИЈЕ
СА 6 ПОЕНА ЗА ПОЛАЗНИКЕ СЕМИНАРА**