



ХУМАНА ГЕНЕТИКА

Предмет се налази у првом блоку, и реализује се кроз 4 часа предавања и других облика наставе, 2 часа вежби недељно и 135 часова самосталног рада студента у току семестра. Предмет носи 9 ЕСПБ бодова.

Образовни циљ наставе:

Упознавање студената са фундаменталним и практичним знањима у области хумане генетике. Програмом су обухваћене следеће области: структура и функција наследне основе, мутације, типови наслеђивања, генетика развића, генетика популација.

По завршетку наставе из предмета Хумана генетика од студента се очекује да стекне основна знања, вештине, ставове:

Знања:

- Структури и грађи генетичког материјала
- Поремећајима структуре генетичког материјала
- Механизмима поправке оштећеног генетичког материјала
- Најважнијим цитогенетичким техникама
- Основним техникама рекомбинантне ДНК
- Техникама култивације ћелија
- Механизмима наслеђивања код људи
- Генетичкој основи имунолошких способности
- Генетичкој основи канцера
- Генетици матичних ћелија

Вештине:

- Микроскопирање
- Култивација ћелија и израда препарата хромозома
- Анализа хромозома бојених најчешће коришћеним техникама за бојење хромозома
- Анализа кариотипа са нумеричким аберацијама
- Анализа кариотипа са структурним аберацијама хромозома
- Израда и анализа микроскопских препарата Вагг-овог тела
- Израда и анализа родословних стабала
- Утврђивање механизма и типова наслеђивања нормалних и патолошких особина



Ставови:

- Критичан и искрен однос према сопственом раду и резултатима сопственог рада, као и развијање склоности ка систематском изграђивању укупног медицинског знања.

Услови слушања наставе

Да би слушао наставу на овом предмету, студент мора да буде уписан у први блок Дипломског академског студијског програма – интегрисане студије за доктора медицине.

Структура предмета:

Наставне јединице по недељама:

**МОДУЛ 1- СТРУКТУРА И ФУНКЦИЈА НАСЛЕДНЕ ОСНОВЕ (1,2,3)
3 ЕСПБ**

**Наставна
јединица 1**

1. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

Предавање

- Организација наследне основе
- Карактеристике наследног материјала. Структура и функција ДНК и РНК молекула.
- Хроматин.
- Хромозоми. Хромозоми човека.
- Једарни и митохондријални геном.

Вежбе

- Микроскопирање. Посматрање крупног и ситног препарата. Посматрање микроскопских препарата хуманих хромозома.

**Наставна
јединица 2**

2. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

Предавање

- Функција наследне основе
- Репликација молекула ДНК.
- Транскрипција ДНК.
- Генетска шифра-код, кодон, антикодон.
- Транслација-етапе у трансацији.
- Усмеравање и сортирање протеина.
- Посттранслациона модификација протеина.



- Вежбе**
- Кариотип човека-слагање кариограма, идентификација хромозома.

**Наставна
јединица 3
Предавање**

3. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

- Регулација генске активности
 - Регулација на нивоу молекула ДНК.
 - Регулација на нивоу транскрипције и посттранскрипције.
 - Регулација на нивоу транслације и посттранслације.
- Вежбе**
- Молекуларна генетика. Израда проблемских задатака.

МОДУЛ 2 -МУТАЦИЈЕ (1,2,3,4,5) 2,5 ЕСПБ

**Наставна
јединица 1
Предавање**

4. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

- Генске мутације-дефиниција, типови мутација.
- Генетичка база мутација-субституција, инсерција, делеција.
- Погрешне и бесмислене мутације.
- Спонтана стопа мутација, транзиције и трансверзије.
- Индуковане мутације-фактори који индукују мутације (физички, хемијски, биолошки агенси)

- Вежбе**
- ПЦР у детекцији мутација.

**Наставна
јединица 2
Предавање**

5. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

- Механизам поправке и генетичке рекомбинације
- Репарација молекула ДНК. Болести људи изазване дефицијентном поправком ДНК.
- Кросинг-овер. Генске мапе.
- Рекомбинантна ДНК и манипулације генима. Примена рДНК у медицини.

- Вежбе**
- Кросинг-овер и израда хромозомске мапе. Израда проблемских задатака.

**Наставна
јединица 3
Предавање**

6. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

- Генетичке основе репродукције ћелија. Ћелијски циклус-Митоза. Модификације митозе – ендоредупликација и ендомитоза.
- Мејоза.
- Гаметогенеза сисара. Сперматогенеза. Оогенеза.



- Вежбе**
- Телијска деоба-Митоза. Посматрање микроскопских препарата митозе код *Allium cepa* и *Ascarus*.
 - Мејоза-гаметогенеза. Посматрање микроскопских перпарата. Увежбавање проблемских задатака.

**Наставна
јединица 4
Предавање**

7. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

- Нумеричке аберације хромозома
- Полиплоидије. Анеуплоидије. Механизам настанка нумеричких аберација.
- Миксоплоидије. Химеризам.
- Хромозомопатије аутозома и полних хромозома.

- Вежбе**
- Анализа кариотипа са нумеричким аберацијама аутозома и полних хромозома. Задаци за увежбавање нумеричких аберација хромозома.

**Наставна
јединица 5
Предавање**

8. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

- Структурне хромозомске аберације
- Узрок и механизам настанка структурних аберација хромозома.
- Делеције. Дупликације. Ринг хромозоми, изохромозоми, дицентрични хромозоми.
- Транслокације.
- Инверзије.

- Вежбе**
- Анализа кариотипа са структурним аберацијама хромозома. Задаци и шеме за увежбавање структурних аберација хромозома.

МОДУЛ 3- ТИПОВИ НАСЛЕЂИВАЊА (1,2) 1 ЕСПБ

**Наставна
јединица 1**

9. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

- Предавање**
- Моногенско наслеђивање. Принципи наслеђивања. Аутозомно доминантно наслеђивање. Аутозомно рецесивно наслеђивање.
 - Полигенско и мултифакторијално наслеђивање.
 - Везано наслеђивање. Наслеђивање везано за полне хромозоме.



- Вежбе**
- Наслеђивање вазано за X хромозом. Наслеђивање везано за Y хромозом. Наслеђивање ограничено полом.
- Ванхромозомско наслеђивање. Улога митохондрија у материнском наслеђивању.
 - Типови наслеђивања код човека: монохбридно, дихибридно, полигенија, адитивна полигенија. Израда проблемских задатака.

**Наставна
јединица 2**

10. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

- Предавање**
- Генетичко саветовање и превенција наследних обољења. Саветовање у ретким и учесталим обољењима.
 - Пренатална дијагностика хромозомопатија, амниоцентеза, биопсија хориона, кордоцентеза.
 - Пренатална дијагностика генских обољења.

- Вежбе**
- Технике бојења хромозома. Посматрање микроскопских препарата хромозома човека бојених Г техником трака.

МОДУЛ 4– ГЕНЕТИКА РАЗВИЋА (1,2,3,4) 2 ЕСПБ

**Наставна
јединица 1**

11. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

- Предавање**
- Детерминација и диференцијација пола код човека
 - Полност код човека. Генетски, гонадални и фенотипски пол.
 - Инактивација X хромозома и хипотеза Мару Лион.
 - Генетска детерминација пола-мапирање гена на X и Y хромозому. Гени на аутозомним хромозомима одговорни за диференцијацију пола.
 - Реверзије пола.

- Вежбе**
- Барг-ова тела. Индивидуална израда микроскопских препарата Барг-ових тела и анализа.

**Наставна
јединица 2**

12. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

- Предавање**
- Генетички механизми имунолошких способности
 - Имуногенетика крвних група, АБО, Rh, MN систем. Крвне групе и болести.
 - Фамилије гена за имуноглобулине.
 - Наследни поремећаји хемоглобина.



- Генетика HLA система

Вежбе

- Типови наслеђивања код човека, мултипли алелизам. Крвне групе-израда проблемских задатака.

**Наставна
јединица 3**

13. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

Предавање

- Генетика матичних ћелија

Вежбе

- ПЦР у детекцији наследних обољења
- Методе култивације ембрионалних ћелија

**Наставна
јединица 4**

14. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

Предавање

- Онкогенетика и генетика старења
- Генетска основа малигне трансформације. Хромозомске аберације специфичне за одређене малигне стања.
- Мутагено и вирусно порекло канцера.
- Протоонкогени и механизми њихове активације. Тумор супресорски гени.
- Еволуција малигног процеса
- Старење-Дефиниција старења. Генетичке теорије старења. Аберације хромозома у току старења.
- Системи поправке ДНК у току старења ћелија.

Вежбе

- Родословна стабала. Израда и анализа, решавање проблемских задатака.

МОДУЛ 5– ГЕНЕТИКА ПОПУЛАЦИЈА (1) 0,5 ЕСПБ

**Наставна
јединица 1**

15. НЕДЕЉА НАСТАВЕ

Предавање

- Генетичка структура популације. Hardy-Weinbergovo правило.
- Фактори који ремете генетичку структуру популације, селекција, мутације, миграције, генетички дрефт.
- Генетичка оптерећења-Склапање брака у блиском сродству и израчунавање коефицијента сродности.

Вежбе

- Генетика хуманих популација-Израда проблемских задатака.
- Утврђивање степена сродства методом анализе генеалогских стабала.



Облици наставе

Настава се изводи кроз предавања, семинаре, практичан рад на вежбама и рад у малој групи (PBL).

Начин полагања испита и оцењивања

Испит се полаже у практично и усмено. На практичном делу испита кандидат мора да освоји најмање 60% од укупног броја поена да би стекао право да испит полаже усмено.

Оцена на испиту чини 70% крајње оцене студента (практички испит-вежбе 20 бодова, усмени испит 50 бодова). Оцена знања и вештина испољених током наставе чини 30% крајње оцене студента и то присуство предавању 2 бода, присуство вежбама 2 бода, семинарски рад 6 бодова, колоквијум 20 бодова. Оцена се креће у распону од 5 до 10.

Оцена знања (максимални број поена 100)			
Предиспитне обавезе	поена	Завршни испит	поена
предавања	2	тест	
практична настава	2	практични испит	25
колоквијум-и	20	усмени испит	45
семинар-и	6		

Званична литература:

- **БИОЛОГИЈА ЋЕЛИЈЕ СА ХУМАНОМ ГЕНЕТИКОМ**, аутори Вукосава Диклић, Марија Косановић, Јованка Николић и Смиљанка Дукић,
- Практични део: **ЗБИРКА РЕШЕНИХ ЗАДАТАКА ИЗ ГЕНЕТИКЕ**, аутори Оливера Милошевић Ђорђевић и Драгослав Маринковић.