



Студијски програм/студијски програми: Интегрисане академске студије денталне медицине

Назив предмета: Клиничка генетика у денталној медицини

Наставник: Ивана И. Кавечан, Татјана Б. Реџек Мудринић

Статус предмета: изборни

Број ЕСПБ: 3

Услов: -

Циљ предмета

Основни циљеви наставе изборног предмета *Клиничка генетика у денталној медицини* су упознавање студената стоматологије са могућностима примене клиничке генетике у денталној медицини. Усвајање знања о могућностима примене нових технологија генетике у денталној медицини и клиничкој пракси. Усвајање знања о значају тимског и мултидисциплинарног приступа у свакодневном раду. Усвајање знања о значају клиничког препознавања, дијагностике и лечења наследних болести укључујући и ретке наследне болести као и наследне болести које имају клиничке манифестације у денталној медицини. Упознавање са новинама и тимском раду у мултидисциплинарном приступу клиничка генетика – дентална медицина.

Исход предмета

Током похађања наставе студенти стичу сва неопходна знања из области етиологије, патогенезе, клиничке слике и могућности терапије наследних болести које имају реперкусије на оралну регију и зубе. Стицање знања о специфичностима популације са наследним болестима. Посебна пажња посвећена је значају превентивно медицинских мера и поступака као и правилној диференцијалној дијагнози и додатној дијагностици најчешћих наследних болести и стања које су од значаја за денталну медицину. Усвајање знања о модерним технологијама генетике са могућностима примене у денталној медицини, укључујући и мере превенције. Стицање знања о правилном приступу и комуникација са болесником који има наследну болест, као и са члановима његове породице. Специфичност анамнезе, физичког прегледа и специфичности терапије. Специфичности рада лекара у амбулантама са пацијентима који имају наследну болест.

Садржај предмета

Теоријска настава

- Значај препознавања наследних болести у денталној медицини.
- Класична генетика и нови генетички концепти у денталној медицини. Методе молекуларне генетике од значаја за денталну медицину. Значај и могућности имплементације „ОМИКЕ“ у денталној медицини – геномика, протеомика, транскриптомика, интерактомика, метаболомика.
- Место и улога денталне медицине у концепту персонализоване медицине.
- Значај познавања дисморфологије у денталној медицини.
- Генетичка дијагностика у денталној медицини.
- Утицај генетичких фактора на понашање које је од значаја за денталну медицину.
- Повезаност генетике и денталне медицине у приступу особама са специјалним потребама.
- Болести са ниском инциденцијом тзв. ретке болести у денталној медицини
- Фенотип и понашање који утичу на рад стоматолога
- Генетичко информисање у денталној медицини.
- Краниофацијална и дентална генетика.
- Гени који утичу на краниофацијални и дентални развој.
- Етиологија комплексног фенотипа који повећава ризик за краниофацијалне и денталне поремећаје. Краниофацијална и дентална генетика.
- Генетичке болести које имају реперкусије на болести зуба, горње и доње вилице, мишића орофацијалног система.
- Наследне болести у денталној медицини и очекиване компликације укључујући и компликације анестезије.
- Наследне болести поремећаја коагулације и значај у денталној медицини.
- Генетички аспект патологије глеђи, дентина, цемента и зубне пулпе. Генетички аспект каријеса зуба.
- Генетички аспект оштећења зуба: абразија, ерозија, бруксизам, фрактура зуба.
- Генетички аспект патологије положаја горње и доње вилице. Генетички аспект дефекта зубне глеђи.
- Генетички аспект малигних болести орофацијалне регије.
- Терапија и превенција наследних болести

Практична настава

- Анамнеза (узимање анамнезе са освртом на значај узимања генетичке анамнезе). Упознавање са основним симболима родослова (сваки студент узима и прави свој родослов)
- Дисморфолошки преглед
- Прикази случаја наследних болести.
- Болести услед хромозомских аномалија и повезаност са денталном медицином: тризомије хромозома.
- Болести услед хромозомских аномалија и повезаност са денталном медицином: монозомије хромозома.
- Болести услед субмикроскопских структурних хромозомских поремећаја
- Упознавање са могућностима класичне цитогенетике у стоматологији
- Упознавање са могућностима молекуларне генетике у стоматологији
- Кабинет за планирање породице и генетичко информисање – приказ рада
- Упознавање са могућностима пренаталне дијагностике
- Преимплантационо генетичко тестирање
- Геномика у денталној медицини – приказ рада.
- Синдроми код који постоји реперкусија на артикулацију, максилу и мандибулу, оклузију, међувелични однос, мишиће мастикаторе, краниомандибуларни зглоб, мишиће орофацијалног система, на положај горње и доње вилице – прикази случајева
- Генетички аспект болести зуба – прикази случајева
- Поремећаји коагулације – прикази случајева.
- Расцеп усне, вилице и непца – прикази случајева; повезаност клиничке генетике и денталне медицине.
- Упознавање са концептом да дентални практичар има потребу да прати генетичка достигнућа и да буде део медицинског тима у персонализованој медицини.
- Генетички аспект гингивалне хиперплазије. Допринос генетичких фактора измењеном облику зуба и олигодонцији.
- Генетички аспект расцепа усне, вилице и непца – прикази случајева.
- Генетички аспект системских поремећаја са реперкусијом на орофацијалну регију од значаја за денталну медицину
- Пристанак информисаног пацијента – упознавање са протоколом
- Значај тимског и мултидисциплинарног рада у генетици и денталној медицини – приказ рада.
- Хитна стања везана за наследне болести и денталну медицину.
- Терапијски приступ наследним болестима
- Превенција наследних болести

Литература

Обавезна:

1. Јовановић Привродски Ј, Кавечан И. Клиничка генетика 2020. У штампи
2. Slavkin HC. From phenotype to genotype: enter genomics and transformation of primary health care around the world. *J Dent Res* 2014;93(7 Suppl):3S–6S.
3. Hart PS, Hart TC. Invited commentary: The need for human genetics and genomics in dental school curricula. *Mol Genet Genomic Med* 2016;4(2):123–125. doi:10.1002/mgg3.216.
4. Talwar D, Tseng TS, Foster M, Xu L, Chen LS. Genetics/genomics education for nongenetic health professionals: a systematic literature review. *Genet Med* 2017;19(7):725–32. doi: 10.1038/gim.2016.156.
5. Crellin E, McClaren B, Niselle A, Best S, Gaff C, Metcalfe S. Preparing Medical Specialist to Practice Genomic Medicine: Education an Essential Part of Broader Strategy. *Front Genet* 2019;10:789. doi: 10.3389/fgene.2019.00789.

Допунска

1. Firth H, Hurst J. Oxford Desk Reference Clinical Genetic and Genomics, 2nd Ed. Oxford University Press 2017.
2. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson and Thompson Genetics in Medicine, 8th Ed. Elsevier Science Health Science 2015.
3. Gupta M, Jyoti B, Srivastava R, Pachauri A. Human genetics in oral medicine: A review, DOI: 10.4103/0972-1363.141860
4. Divaris K. The Era of the Genome and Dental Medicine. *J Dent Res* 2019;98(9):949–55. doi: 10.1177/0022034519845674.



5. Jonsson L, Magnusson TE, Thordarson A, Jonsson T, Geller F, Feenstra B, Melbye M, Nohr EA, Vucic S, Dharmo B, Rivadeneira F. Rare and common variants conferring risk of tooth agenesis. Journal of dental research. 2018;97(5):515-22.
6. MacArthur J, Bowler E, Cerezo M, Gil L, Hall P, Hastings E, Junkins H, McMahon A, Milano A, Morales J, Pendlington ZM. The new NHGRI-EBI Catalog of published genome-wide association studies (GWAS Catalog). Nucleic acids research 2016;28(D1):D896-901.

Број часова активне наставе	Теоријска настава: 15	Практична настава: 30
------------------------------------	------------------------------	------------------------------

Методe извођења наставе
 Предавања. Практична настава: анамнеза, родослов, дисморфолошки преглед болесника са наследним болестима, диференцијално дијагностичка и терапијска разматрања у клиничкој генетици и денталној медицини са приказом случајева наследних болести. Приказ рада цитогенетске лабораторије. Приказ рада Кабинета за молекуларну генетику. Приказ рада Кабинета за планирање породице. Приказ рада Службе за медицинску генетику.

Оцена знања (максимални број поена 100)

Предиспитне обавезе	Поена	Завршни испит	поена
активност у току предавања	20	писмени испит	20
практична настава	30	усмени испит	30
колоквијум-и		
семинар-и			