

<b>Студијски програм/студијски програми:</b> Докторске академске студије - Клиничка истраживања			
<b>Врста и ниво студија:</b> студије трећег степена			
<b>Назив предмета:</b> ПРЕВЕНЦИЈА И ЛЕЧЕЊЕ НАСЛЕДНИХ БОЛЕСТИ Км.иг.и.З.			
<b>Наставник:</b> Јованка Коларовић, Александра Дороњски, Ивана Кавечан			
<b>Статус предмета:</b> изборни			
<b>Број ЕСПБ:</b> 9			
<b>Услов:</b> -			
<b>Циљ предмета</b> Основни циљ наставе је упознавање и усвајање знања о наследним болестима и о савременим могућностима њиховог лечења и превенције. Студенти ће стећи знања о клиничким манифестацијама наследних болести, диференцијалној дијагнози, дијагностичким процедурама које је потребно спровести и могућостима њиховог лечења и превенције.			
<b>Исход предмета</b> Током похађања наставе стичу знања из области клиничке слике, терапије са посебним акцентом на превенцију наследних болести. Правилан приступ и комуникација са болесником са наследном болешћу уз приказе случајева. Специфичности анамнезе, физичког прегледа, могућност терапије са акцентом на превенцију која обухвата методе пренаталне дијагностике и методе детекције хромозома и гена.			
<b>Садржај предмета</b> <i>Теоријска настава</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Наследне болести- дефиниција, подела наследних болести, учесталост наследних болести</li> <li>- Моногенске болести , аутосомно доминантно наслеђивање- АД, аутосомно рецесивно наслеђивање АР, карактеристике наслеђивања и најчешће болести</li> <li>- Моногенске болести ХР наслеђивање , ХД наслеђивање, карактеристике наслеђивања и најчешће болести</li> <li>- Митохондријалне болести, наслеђивање , најчешће болести</li> <li>- Аутосомни хромозоми и болести аутосомних хромозома</li> <li>- Полни хромозоми и болести полних хромозома</li> <li>- Мултифакторске болести (тип наслеђивања, најчешће мултифакторске болести)</li> <li>- Дијагностички и терапијски приступ наследних болести</li> <li>- Превенција наследних болести( превентивни аспект рад у генетском саветовалишту)</li> <li>- Генетско саветовалиште, основни принципи рада у генетском саветовалишту, генетичка информација</li> <li>- Пренатална дијагностика –подела и значај</li> <li>- Неинвазивна пренатална дијагностика</li> <li>- Инвазивна пренатална дијагностика</li> </ul> <i>Практична настава: Вежбе, Други облици наставе, Студијски истраживачки рад</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Анамнеза (узимање анамнезе са освртом на значај узимања генетске анамнезе)</li> <li>- Узимање родословног стабла( сваки студент узима и прави свој родослов)</li> <li>- Физички преглед ( физички преглед са освртом на ММС)</li> <li>- Прикази случаја наследних болести- болести аутосомних хромозома , Даунов синдром Едвардс синдром, Патау синдром, Волфов синдром</li> <li>- Прикази случаја наследних болести- болести полних хромозома Клинефелтеров синдром, Тарнеров синдром, Синдром фрагилног X</li> <li>- Моногенске болести прикази случаја, неурофиброматоза, Марфанов синдром, спинална мишићна атрофија, хемофилија, ахондроплазија...)</li> <li>- Практични приказ превенције наследних болести (приказ случаја из генетског саветовалишта)</li> <li>- Приказ неинвазивне пренаталне дијагностике (прикази случајева )</li> <li>- Приказ инвазивне пренаталне дијагностике (прикази случајева )</li> <li>- Цитогенетска и ПЦР дијагностика (приказ у генетској лабораторији)</li> </ul>			
<b>Литература</b> <i>Обавезна</i> 1. Turnpenny P. and Ellard S. Emery s elements of medical genetics, 13th ed. Churchill, 2007 <i>Допунска</i> 1. Westman J. Medical genetics for the modern clinician. Lippincott Williams Wilkins, 2006			
<b>Број часова активне наставе</b>			Остали часови
Предавања: 45	Вежбе:	Други облици наставе:	Студијски истраживачки рад: 120
<b>Методe извођења наставе:</b> Предавања. Прикази случајева са наследном болешћу са посебним освртом на могућност превенције наследних болести.			
<b>Оцена знања (максимални број поена 100)</b>			
<b>Предиспитне обавезе</b>	<b>поена</b>	<b>Завршни испит</b>	<b>поена</b>
активност у току предавања	10	писмени испит	
практична настава		усмени испит	50
колоквијум-и		.....	
семинар-и	20		
СИР	20		