



Студијски програм/студијски програми: Основне академске студије специјалне едукације и рехабилитације (модул – Логопедија)

Назив предмета: Генетика у логопедији

Наставник: Ивана И. Кавечан, Татјана Б. Реџек Мудринић, Слободан Д. Спасојевић

Статус предмета: изборни

Број ЕСПБ: 4

Услов: -

Циљ предмета

Основни циљеви наставе *Генетике у логопедији* су упознавање и усвајање знања студената основних академских студија специјалне едукације и рехабилитације – модул Логопедија, са генетским специфичностима популације из вулнерабилних категорија: особа са специјалним потребама, особама са потребом за туђом бригом, негом и помоћи, особама са конгениталним аномалијама, особама из инкузивног образовног програма, особама са вишеструком ометеношћу, којима је потребна логопедска подршка везана за специјалну едукацију и рехабилитацију. Студенти ће усвојити знање везано за наследне болести, узроке, клиничке манифестације, могућности лечења, значај тимског и мултидисциплинарног рада. Образовање студената за правилан приступ у раду.

Исход предмета

Током похађања наставе студенти стичу сва неопходна знања везана за етиологију, патогенезу, клиничку слику и терапијске могућности наследних болести које су од значаја за специјалну едукацију и рехабилитацију – модул Логопедија. Правилан приступ и комуникација са болесником који има наследну болест као и са члановима његове породице.

Садржај предмета

Теоријска настава:

- Генетика и логопедија
- Основни појмови у генетици
- Наследне болести - дефиниција, подела наследних болести, учесталост наследних болести
- Популација са хромозомским абериацијама и логопедија
- Моногенске болести и логопедија
- Наследне болести од значаја за логопедију
- Логопедија и генетски синдроми
- Новорођенче и логопедија: Очекиване потешкоће лингвистичких вештина код превремено рођеног новорођенчета
- Очекиване потешкоће лингвистичких вештина код терминског новорођенчета са неуролошком дисфункцијом
- Наследне болести које одступају од традиционалног начина наслеђивање од значаја за логопедију
- Упознавање са терминима: геном, протеом, микробиом, транскриптом, епигеном, метаболом и персонализована медицина;
- Упознавање са новим технологијама: генетичко, геномско и секвенцирање наредне генерације
- Конгениталне аномалије од значаја за логопедију
- Вештине комуникације са пацијентима са посебним потребама
- Особе са потребом за туђом бригом, негом и помоћи и логопедија
- Особе са конгениталним аномалијама и логопедија
- Особе из инкузивног образовног програма и логопедија
- Особе са вишеструком ометеношћу и логопедија

Практична настава

- Породична анамнеза
- Родослов, стандардни симболи родослова
- Дисморфолошки преглед
- Прикази рада са пацијентима са конгениталним аномалијама
- Приказ рада са пацијентима са неуролошком дисфункцијом
- Приказ рада са пацијентима са трахеостомом
- Приказ рада са пацијентима са расцепом усне, вилице и непца



- Приказ рада са пацијентима са хипотонијом
- Приказ рада са пацијентима са мишићном дистрофијом
- Приказ рада са пацијентима са психомоторном ретардацијом
- Приказ рада са пацијентима са аутизмом
- Приказ рада са пацијентима са ретким болестима
- Приказ рада са особама са специјалним потребама
- Приказ рада са пацијентима са бихејвиоралним потешкоћама
- Прикази случаја наследних болести – хромозомске аберације
- Прикази случајева особа са микроделецијама и микродупликацијама
- Приказ рада одсека за медицинску генетику
- Приказ рада Кабинета за планирање породице: Пренатална дијагностика
- Приказ рада Цитогенетске лабораторије
- Приказ рада Кабинета за молекуларну генетику
- Упознавање са новим технологијама

Литература

Обавезна

1. Jovanović Privrodski J, Kavečan I, editors. Klinička genetika, 1st Ed. Novi Sad: Medicinski fakultet; 2020. in press.
2. American Speech-Language-Hearing Association. www.asha.org/policy. 2016. doi:10.1044/policy.SP2016-00343.
3. Guerra J, Cacabelos R. Genomics of speech and language disorders. *Transl Genet Genom* 2019;3:3-9.
4. Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM (TM). Johns Hopkins University, Baltimore. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>.
5. Eising E., Carrion-Castillo A, Vino A. A set of regulatory genes co-expressed in embryonic human brain is implicated in disrupted speech development. *Mol Psychiatry* 2019:1065-78. doi:10.1038/s41380-018-0020-x
6. Graham SA, Fisher SE. Understanding language from a genomic perspective. *Annu Rev Genet* 2015;49:131–60.

Допунска

1. Whiffin N, Minikel E, Walsh R, O'Donnell-Luria AH, Karczewski K, Ing AY, et al. Using high-resolution variant frequencies to empower clinical genome interpretation. *Genet Med: Off J Am Coll Med Genet* 2017;19:1151–8.
2. Gómez-Coello A, Valdez-Jiménez V, Cisneros B, Carrillo-Mora P, Parra-Cárdenas M, et al. Voice alterations in patients with spinocerebellar ataxia type 7 (SCA7): Clinical-Genetic Correlations. *J Voice* 2017;31:123e1-5.
3. Krishnan S, Watkins KE, Bishop DV. Neurobiological basis of language learning difficulties. *Trends Cogn Sci* 2016;20:701–14.
4. Chen XS, Reader RH, Hoischen A, Veltman JA, Simpson NH, Francks C, et al. Next-generation DNA sequencing identifies novel gene variants and pathways involved in specific language impairment. *Sci Rep* 2017;7:46105.

Број часова активне наставе

Теоријска настава: 30

Практична настава: 15

Методе извођења наставе

Предавања. Практична настава: анамнеза, физички преглед болесника са наследном болешћу, диференцијално дијагностичка и терапијска разматрања у клиничкој генетици са приказом случајева наследних болести

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			