



LIETUVOS SVEIKATOS MOKSLŲ UNIVERSITETAS

PATVIRTINTA
Kauno medicinos universiteto
Senato 2004 m. gruodžio 17 d.
Nutarimu Nr. 3-11

ATNAUJINTA
2022 m. spalio 5 d.

ŽMOGAUS IR MEDICININĖ GENETIKA

DOKTORANTŪROS STUDIJŲ DALYKO PROGRAMA

Dalyko programos koordinatorius:

Biologinių sistemų ir genetinių tyrimų institutas, doc. dr. Laimutis Kučinskas

padalinio pavadinimas, vadovo pareigos, pedagoginis vardas, mokslo laipsnis, vardas, pavardė parašas

Biologinių sistemų ir genetinių tyrimų institutas, vadovas: doc. dr. Laimutis Kučinskas

padalinio pavadinimas, vadovo pareigos, pedagoginis vardas, mokslo laipsnis, vardas, pavardė parašas

Kaunas, 2022 m.

Dalyko programos duomenys

Mokslų sritis	Gamtos mokslai
Mokslo kryptis (kodas)	Biologija – N 010
Dalyko pavadinimas	ŽMOGAUS IR MEDICININĖ GENETIKA
Programos apimtis	160 val. (6 ECTS)
Paskaitos	28 val.
Praktikos darbai ir seminarai	42 val.
Savarankiškas darbas	90 val.

Dalyko programos rengimo grupė

Eil. Nr.	Pedagoginis vardas, vardas, pavardė	Pareigos	Telefonas (darbo)	Elektroninio pašto adresas
1.	Lektorė dr. Margarita Sriubienė	Lektorė	327326	margarita.sriubiene@ismuni.lt
2.	Lektorė dr. Loreta Šalomskienė	Lektorė	327326	loreta.salomskiene@ismuni.lt
3.	Docentas dr. Laimutis Kučinskas	Docentas	327326	laimutis.kucinskas@ismuni.lt

Dalyko programos aprašas:

1. Dalyko programos poreikis. Dalykas „Žmogaus ir medicininė genetika“ yra svarbus, kadangi daug ligų, patologinių būklių yra nulemta genetinių priežasčių, lemiančių daugiaveiksnių, chromosominių, monogeninių ar atipinio paveldėjimo sukeltų ligų atsiradimą. Paveldėjimo klausimai nagrinėjami visose biologijos ir medicinos kryptų doktorantūros specialybėse, todėl žmogaus ir medicininės genetikos dalyką gali studijuoti ir kitų specialybių doktorantai.

2. Dalyko programos tikslas: Apžvelgti pagrindinius genetinių ligų atsiradimo mechanizmus, paveldėjimo būdus, tyrimo metodus, sutrikimų ir ligų diagnozavimo ir gydymo galimybes bei genetinio konsultavimo principus. Uždaviniai: i) studijuoti paveldimos informacijos realizavimo mechanizmus; ii) studijuoti paveldimų ligų atsiradimo priežastis ir gydymo galimybes; iii) studijuoti monogeninio ir poligeninio paveldėjimo dėsningumus; iv) studijuoti populiacinės genetikos tyrimo metodus; v) studijuoti genetinio konsultavimo principus.

3. Dalyko programos sandara, turinys ir studijų metodai Programą sudaro 6 kreditai (160 val.). Teorinė dalis (paskaitos) – 28 val., praktinė dalis – 42 val., savarankiškas darbas – 90 val.

4. Dėstytojai (žiūr. priedą Nr. 2). Lektorė dr. Margarita Sriubienė, lektorė dr. Loreta Šalomskienė, docentas dr. Laimutis Kučinskas. Visi išvardinti dėstytojai dirba mokslinį darbą genetikos srityje.

5. Metodinis dalyko programos aprūpinimas (literatūros sąrašas pateiktas 1 priede).

Ivertinimas

Suminis balas: 100% balo sudaro: 40% auditorinio darbo + 30% savarankiško darbo + 30% baigiamojo teorinio ir praktinio patikrinimo.

TEORINĖ DALIS

Eil. Nr.	Paskaitos pavadinimas	Trukmė Viso: 44 val.	Dėstytojas
1.	Žmogaus genomo struktūra ir funkcijos. Žmogaus genomo projektas.		Doc. dr.L.Kučinskas
2.	Mutacijos ir polimorfizmas: mutacijos, mutacijų molekulinis pagrindas.		Lekt.dr.L.Šalomskienė
3.	Chromosomos - paveldėjimo materialus pagrindas. Molekulinės genetikos tyrimo metodai.	2 val.	Lekt.dr.L.Šalomskienė
4.	Klinikinės citogenetikos principai. Autosomų ir lytinių chromosomų aneuploidijos.	2val.	Lekt. dr. M. Sriubienė
5.	Paveldėjimo skirtumai lytyse. Genų imprintingas.	2val.	Doc. dr.L.Kučinskas
6.	Genų penetrantiškumas ir fenotipinis ekspresyvumas. Somatinės mutacijos. Nechromosominis paveldėjimas	2val.	Lekt. dr. L. Šalomskienė
7.	Paveldimumas ir aplinka. Dvynių tyrimai	2val.	Lekt. dr. M. Sriubienė
8.	Alelių pasiskirstymas populiacijose. Panmiksija. Izoliatai. Genų dreifas.	2val.	Doc. dr.L.Kučinskas
9.	Lytinių chromosomų ir autosomų vaidmuo lyties determinacijoje.	2val.	Lekt. dr. L. Šalomskienė
10.	Žmogaus vystymosi genetiniai aspektai. Genų ekspresija organizmo vystymosi metu. Vystymosi genetika klinikinėje praktikoje.	2val.	Lekt. dr. M. Sriubienė
11.	Monogeninio ir poligeninio paveldėjimo dėsniumai.	2val.	Lekt. dr. L. Šalomskienė
12.	Imuninės sistemos genetika. HLA genų šeima. Genetinės imunodeficitinės ligos.	2val.	Lekt. dr. L.Kučinskas
13.	Paveldimos medžiagų apykaitos ligos: fenilketonurija	2val.	Lekt. dr. M. Sriubienė
14.	Genetinių susirgimų gydymo principai.	2val.	Lekt. dr. L.Kučinskas

TEORINĖ-PRAKTINĖ DALIS

Eil. Nr.	Praktikos darbų ir pavadinimas	Trukmė	Dalies rūšis	Dėstytojas
1.	DNR skyrimas iš įvairių audinių. DNR koncentracijos ir švarumo nustatymas.	3 val.	Praktikos darbas	Doc. dr. L.Kučinskas
2.	Polimerazinė grandinės reakcija – PGR. Jos rūšys, principai ir atlikimas.	3 val.	Praktikos darbas	Doc. dr. L.Kučinskas
3.	Restrikcinių fermentų polimorfizmo tyrimo metodas – RFIP.	3 val.	Praktikos darbas	Doc. dr. L.Kučinskas
4.	Kariotipo analizė	6 val.	Praktikos darbas	Lekt.L.Šalomskienė

5.	Elektroforezė agarozės gelyje, dažymas, dokumentavimas, genotipavimas.	3 val.	Praktikos darbas	Doc. dr. L.Kučinskas
6.	Žmogaus monogeninio paveldėjimo tipai. Genealoginių schemų analizė. Sukibimo analizė.	3 val.	Praktikos darbas	Doc. dr. L.Kučinskas
7.	Sekvenavimo sekų palyginimas NCBI duomenų bazėse. Duomenų bazių panaudojimas modeliuojant genetinius tyrimus.	3 val.	Praktikos darbas	Doc. dr. L.Kučinskas
8.	Paveldimos nervų sistemos ir psichikos ligos. Molekuliniai mechanizmai ir diagnostika.	3 val.	Seminaras	Doc. dr. L.Kučinskas
9.	Paveldimos kvėpavimo ir širdies-kraujagyslių sistemos ligos. Molekuliniai mechanizmai ir diagnostika.	3 val.	Seminaras	Doc. dr. L.Kučinskas
10.	Paveldimos endokrininės ir medžiagų apykaitos ligos. Molekuliniai mechanizmai ir diagnostika.	3 val.	Seminaras	Doc. dr. L.Kučinskas
11.	Paveldimos imuninės sistemos ir kraujodaros organų ligos. Molekuliniai mechanizmai ir diagnostika.	3 val.	Seminaras	Lekt.dr.M.Sriubienė
12.	Paveldimos akių ligos. Molekuliniai mechanizmai ir diagnostika.	3 val.	Seminaras	Lekt.dr.M.Sriubienė
13.	Paveldimos kitų organų sistemos ligos (odos, virškinimo, šalinimo organų sistemos). Molekuliniai mechanizmai ir diagnostika.	6 val.	Seminaras	Lekt.dr.M.Sriubienė

SAVARANKIŠKAS DARBAS

Studijuojama genetikos literatūra, periodika, ieškoma naujausių duomenų internete. Pranešimai BSGT instituto seminaruose, ruošiamas populiarus pranešimas visuomenei. Dalyvaujama konferencijose, seminaruose; analizuojami savo ir kolegų duomenų bazėje esantys šeiminių susirgimų atvejai ir galimybė suteikti genetinę konsultaciją.

REKOMENDUOJAMA LITERATŪRA

Eil. Nr.	Leidinio pavadinimas	Leidinio autorius	Leidimo metai ir leidykla
1	Human Molecular Genetics	T.Strachan, A.P. Read	Garland Publishing, 2019
2.	Smiths Recognizable Patterns of Human Malformations	K.L.Jones	W.B.Saunders Co., 1997
3.	The Genetic Basis of Common Diseases	R.A.King, J.I.Rotter, A.G.Motulsky	Oxford Univ. Press, 2002
4.	Genetics in Medicine	Thompson & Thompson	Saunders, 2015
5.	The Principles of Clinical Cytogenetics	Steven L.Gersen, Martha B. Keagle	Humana Press Totowa, New Jersey, 2005
6.	Practical Genetic Counselling	Peter S. Harper	Hodder Arnold an Hachette UK Company, 2010

Numatomų dėstytojų sąrašas:

1. Dalyko programoje dėstysiantys docentai:
Doc. dr. Laimutis Kučinskas
2. Kiti dalyko programos dėstytojai:
Lektorė dr. Margarita Sriubienė
Lektorė dr. Loreta Šalomskienė