



LIETUVOS SVEIKATOS MOKSLŲ UNIVERSITETAS

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

ATNAUJINTA
2025 m. lapkričio 25 d.

MOLEKULINĖ GENETIKA, CITOGENETIKA IR GENETINĖS LIGOS DOKTORANTŪROS STUDIJŲ DALYKO PROGRAMA

Dalyko programos koordinatorius: lekt. dr. Loreta Šalomskienė

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

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

parašas

Kaunas, 2025 m.

Dalyko programos duomenys

Mokslų sritis	Gamtos mokslai
Mokslo kryptis (kodas)	Biologija – N 010
Dalyko pavadinimas	Molekulinė genetika, citogenetika ir genetinės ligos
Programos apimtis	160 val. (6 ECTS)
Paskaitos	28 val.
Seminarai	42 val.
Savarankiškas darbas	90 val.

Dalyko programos rengimo grupė

Eil. Nr.	Pedagoginis vardas, vardas, pavardė	Pareigos	Telefonas (darbo)	Elektroninio pašto adresas
1	Doc. dr. Laimutis Kučinskas	Docentas	327326	laimutis.kucinskas@lsmu.lt
2	Lekt. dr. Loreta Šalomskienė	Lektorė	327326	loreta.salomskiene@lsmu.lt
3	Lekt. dr. Lina Kajokienė	Lektorė	327326	lina.kajokiene@lsmu.lt

DALYKO PROGRAMOS APRAŠAS:

1. Dalyko programos poreikis Biologijos krypties doktorantams daugelyje specialybių svarbu išstudijuoti molekulinę genetiką, citogenetiką ir genetines ligas.

Dalyko programos tikslas: Apžvelgti chromosomų molekulinę struktūrą ir morfologiją, chromosominių ir genetinių mutacijų mechanizmus, molekulinius genetinius metodus bei žmogaus genetines ligas.

Uždaviniai:

- a) susipažinti su chromosomų sandara ir jos tyrimo metodais;
- b) susipažinti su molekuliniais ir submikroskopiniais chromosomų tyrimo metodais;
- c) susipažinti su chromosominių mutacijų atsiradimo mechanizmais ir chromosominių ligų simptomatika;
- e) susipažinti su genomo ypatybėmis;
- f) susipažinti su molekuliniais genetinėmis tyrimo metodais;
- f) susipažinti su genetinėmis ligomis (monogeninėmis, atipinio paveldėjimo, daugiaveiksnėmis, vėžio genetika).

1. 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.

2. Dėstytojai (žiūr. priedą Nr. 2). Doc. dr. Laimutis Kučinskas, lektorė dr. Lina Kajokienė, lektorė dr. Loreta Šalomskienė. Visi išvardinti dėstytojai dirba mokslinį darbą genetikos srityje.

3. 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:28 val	Dėstytojas
1.	Paveldimos medžiagos organizacija nuo pirminės DNR struktūros ir jos komplekso su histoniniais baltymais, nukleosomų iki chromosomos.	2 val.	Doc. dr. L. Kučinskas
2.	Geno sandara ir veikla. Reguliacinės - akceptorinės geno dalies sandara. Eukariotų intronai ir egzonai.	2 val.	Doc. dr. L. Kučinskas
3.	Bendras genomo sandaros apibūdinimas. Kartotinės sekos. Judrieji genomo elementai.	2 val.	Doc. dr. L. Kučinskas
4.	Specialios chromosomų dalys. Telomeros. Centromeros. ARS (subtelomerinės nukleotidų sekos DNR sintezei pradėti).	2 val.	Doc. dr. L. Kučinskas
5.	Chromosomos. Eukariotų genų klonavimas. Netradicinės genetinės struktūros: prionai, viroidai, supermatricos.	2 val.	Doc. dr. L. Kučinskas
6.	Mutacijų klasifikacija pagal genotipo pokyčius. Neutralios, misens, nonsens, rėmelio poslinkio mutacijos. Mutacijų klasifikacija pagal fenotipo pokyčius.	2 val	Lekt. dr. L. Kajokienė
7.	Pakitusio žmogaus kariotipo nomenklatūra.	2 val	Lekt. dr. L. Šalomskienė
8.	Chromosomų anomalijų dažnis ir tipai neatrinktuose (sveikuose) ir displastiškuose naujagimiuose. Chromosomų dažnis abortavusiuose embrionuose. Chromosominių ligonių pasiskirstymas į klinikinius kontingentus.	2 val.	Lekt. dr. L. Šalomskienė
9.	Chromosomų disbalansas kaip teratogeninis faktorius. Chromosomų "kritiniai segmentai", "tipai ir kontratipai" chromosominių ligų simptomatikoje.	2 val.	Lekt. dr. L. Šalomskienė
10.	Chromosomų mozaikiškumas. Fenotipinių mikroanomalijų reikšmė chromosominių ligų simptomatikoje.	2 val.	Lekt. dr. L. Šalomskienė
11.	Restrikcinė analizė. RFIP (restrikcinių fragmentų ilgio polimorfizmas). PGR (polimerazinė grandininė reakcija). Southern blotingas. Žmogaus chromosomų kartografavimas. Restrikciniai genolapiai.	2 val.	Lekt. dr. L. Kajokienė

12.	Chromosominių ligų pasikartojimo rizika trisominiais ir šeimyniniais subalansuotų translokacijų atvejais.	2 val.	Lekt. dr. L. Kajokienė
13.	DNR zondai. FISH (fluorescentinė <i>in situ</i> hibridizacija). Žmogaus genomo biblioteka. DNR sekoskaita.	2 val	Doc. dr. L. Kučinskas
14.	Nechromosominiai genomai. Mitochondrijų ir plastidžių genomai. Plazmidės kaip vektoriai. Genų inžinerija.	2 val	Lekt. dr. L. Kajokienė

TEORINĖ-PRAKTINĖ DALIS

Eil. Nr.	Praktikos darbo - seminaro temos pavadinimas	Trukmė Viso: 42 val	Dėstytojas
1.	Chromosomų preparatų kariotipo analizei gamyba – kultivavimo terpės paruošimas, kraujo sėjimas.	3 val.	Lekt. dr. L. Šalomskienė
2.	Limfocitų kultūros nuėmimas.	3 val.	Lekt. dr. L. Šalomskienė
3.	Chromosomų preparatų gamyba ir dažymas.	3 val.	Lekt. dr. L. Šalomskienė
4.	Chromosomų preparatų vertinimas.	3 val.	Lekt. dr. L. Šalomskienė
5.	Stambių subalansuotų ir nesubalansuotų translokacijų tyrimas.	3 val.	Lekt. dr. L. Šalomskienė
6.	Skirtingų chromosomų dažymų naudojimas ir preparatų vertinimas. C, R dažymai.	3 val.	Lekt. dr. L. Šalomskienė
7.	FISH metodo panaudojimas nustatant mikrolelecijas.	3 val.	Doc. dr. L. Kučinskas
8.	DNR ir RNR skyrimas iš įvairių biologinių objektų. Koncentracijos matavimas.	3 val.	Doc. dr. L. Kučinskas
9.	PGR produkto dydžio vertinimas nustatant genotipą.	6 val.	Doc. dr. L. Kučinskas
10.	Genų raiška ir jos tyrimo galimybės (seminaras).	3 val.	Lekt. dr. L. Kajokienė
11.	Žmogaus ligų genų identifikavimas. Ligų kandidatiniai genai.	3 val.	Lekt. dr. L. Kajokienė
12.	Žmogaus genomo organizacija (seminaras).	3 val.	Doc. dr. L. Kučinskas
13.	Referatas „Molekulinės genetikos panaudojimas medicinoje“	3 val	Doc. dr. L. Kučinskas, Lekt. dr L. Kajokienė, Lekt. dr. L. Šalomskienė

SAVARANKIŠKAS DARBAS

Studijuojama mokslinė literatūra, ieškoma naujausių duomenų internete. Apžvalginis literatūros pranešimas biologijos katedros seminaruose, ruošimasis mokslo populiarinimo paskaitoms, dalyvaujama konferencijose, seminaruose, analizuojami nauji genetikos mokslo pasiekimai.

REKOMENDUOJAMA LITERATŪRA

Eil. Nr.	Leidinio pavadinimas	Leidinio autorius	Leidimo metai ir leidykla
1	Thompson and Thompson Genetics and Genomics in Medicine	R.Cohn (editor), S.Scherer (editor), A.Hamosh (editor)	Elsiever inc., 9th ed. 2024
2	Gardner's and Sutherland's Chromosome abnormalities and Genetics Counseling	R.J.M.Gardner, D.J.Amor	Oxford univ.press, 5th ed. 2018
3.	Human Molecular Genetics	T.Strachan, A.P.Read	Garland Publishing, 5th ed. 2018

NUMATOMŲ DĖSTYTOJŲ SĄRAŠAS:

1. Dalyko programą dėsto docentai:

Docentas dr. Laimutis Kučinskas

2. Kiti dalyko programos dėstytojai:

Lektorė dr. Lina Kajokienė

Lektorė dr. Loreta Šalomskienė