



## LIETUVOS SVEIKATOS MOKSLŲ UNIVERSITETAS

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

ATNAUJINTA  
2018 m. sausio 4 d.

### MOLEKULINĖ GENETIKA, CITOGENETIKA IR GENETINĖS LIGOS DOKTORANTŪROS STUDIJŲ DALYKO PROGRAMA

Dalyko programos koordinatorius: Doc. dr. I. Andriuškevičiūtė

Biologinių sistemų ir genetinių tyrimų instituto vadovas doc. dr. Laimutis Kučinskas  
padalinio pavadinimas, vadovo pareigos, pedagoginis vardas, mokslo laipsnis, vardas, pavardė parašas

Kaunas, 2018 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. Irena Andriuskevičiūtė	Docentė	327326	irena.andriuskeviciute@ismuni.lt
2	Lekt. dr. Laimutis Kučinskas	Lektorius	327326	laimutis.kucinskas@ismuni.lt
3	Lektorė dr. Loreta Šalomskienė	Lektorė	327326	loreta.salomskiene@ismuni.lt
4	Asist. dr. M.Sriubienė	Asistentė	327326	margarita.sriubiene@ismuni.lt
5.	prof. dr. Rasa Ugenskienė	Profesorė	363664	rasa.ugenskiene@ismuni.lt

### DALYKO PROGRAMOS APRAŠAS:

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

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

#### Uždaviniai:

- susipažinti su chromosomų sandara ir jos tyrimo metodais;
- susipažinti su molekuliniiais ir submikroskopiniais chromosomų tyrimo metodais;
- susipažinti su chromosominių mutacijų atsiradimo mechanizmais ir chromosominių ligų simptomatika;
- susipažinti su genomo ypatybėmis;
- susipažinti su molekuliniiais genetiniiais tyrimo metodais;
- susipažinti su genetinėmis ligomis (monogeninėmis, atipinio paveldėjimo, daugiaveiksnėmis, vėžio genetika).

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). Doc. dr. Irena Andriuskevičiūtė, asistentė dr. Margarita Sriubienė, lektorė dr. Loreta Šalomskienė, lektorius 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**

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

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

### 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.	dr. L.Šalomskienė
2.	Limfocitų kultūros nuėmimas.	3 val.	dr. L.Šalomskienė
3.	Chromosomų preparatų gamyba ir dažymas.	3 val.	dr. L.Šalomskienė
4.	Chromosomų preparatų vertinimas.	3 val.	doc.dr. I.Andriuškevičiūtė
5.	Stambių subalansuotų ir nesubalansuotų translokacijų tyrimas.	3 val.	doc. dr.I.Andriuškevičiūtė
6.	Skirtingų chromosomų dažymų naudojimas ir preparatų vertinimas. C, R dažymai.	3 val.	doc. dr. I.Andriuškevičiūtė
7.	FISH metodo panaudojimas nustatant mikrodelecijas.	3 val.	Lekt.dr. L.Kučinskas
8.	DNR ir RNR skyrimas iš įvairių biologinių objektų. Koncentracijos matavimas.	3 val.	Lekt.dr. L.Kučinskas
9.	PGR produkto dydžio vertinimas nustatant genotipą.	6 val.	Lekt.dr. L.Kučinskas
10.	Genų raiška ir jos tyrimo galimybės (seminaras).	3 val.	Lekt.dr. L.Kučinskas
11.	Žmogaus ligų genų identifikavimas. Ligų kandidatiniai genai.	3 val.	Lekt.dr. L.Kučinskas
12.	Žmogaus genomo organizacija (seminaras).	3 val.	Lekt.dr. L.Kučinskas
13.	Referatas „Molekulinės genetikos panaudojimas medicinoje“	3 val	doc. I.Andriuškevičiūtė, L.Kučinskas

### 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	Genetikos ir genomikos pagrindai	V.Kučinskas	VU, 2012
2	The Principles of Clinical Cytogenetics	Steven L.Gersen, Martha B.Keagle	Humana Press Totowa, New Jersey, 2005
3..	Human Molecular Genetics	T.Strachan, A.P.Read	Garland Publishing, 2011
4.	Molecular Medicine	J.Bradley, D.Johnson, D.Rubinstein	Blackwell Science, 2001
5.	Nature Encyclopedia of the Human Genome	D.N.Cooper (ed.)	Nature Publ. Group, 2003
6.	Human Cytogenetics: malignancy and acquired abnormalities	D.E.Rooney	Oxford univ.press 2001
7.	Human Cytogenetics:constitutional analysis	D.E.Rooney	Oxford univ.press 2001

### NUMATOMŲ DĖSTYTOJŲ SĄRAŠAS:

1. Dalyko programą dėsto docentai;  
Doc. dr. Irena Andriuškevičiūtė
  
2. Kiti dalyko programos dėstytojai:  
  
Asistentė dr. Margarita Sriubienė  
Lektorė dr. Loreta Šalomskienė  
Lektorius dr.Laimutis Kučinskas