



**LIETUVOS SVEIKATOS MOKSLŲ UNIVERSITETAS**

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

ATNAUJINTA  
2017 m. spalio 6 d.

**ŽMOGAUS IR MEDICININĖ GENETIKA**  
DOKTORANTŪROS STUDIJŲ DALYKO PROGRAMA

Dalyko programos koordinatorius:

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

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

parašas

Biologinių sistemų ir genetinių tyrimų institutas, vadovė: doc. dr. Rasa Ugenskienė

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

parašas

Kaunas, 2017 m.

## Dalyko programos duomenys

Mokslų sritis	Biomedicinos mokslai
Mokslo kryptis (kodas)	Biologija – 01B
Dalyko pavadinimas	<b>ŽMOGAUS IR MEDICININĖ GENETIKA</b>
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.	Doc. dr. Irena Andriuškevičiūtė	Docentė	8 37 327326	irena.andriuskeviciute@lsmuni.lt
2.	Asist. dr. Margarita Sriubienė	Asistentė	8 37 327326	margarita.sriubiene@lsmuni.lt
3.	Lekt. dr. Loreta Šalomskienė	Lektorė	8 37 327326	loreta.salomskiene@lsmuni.lt
4.	Lekt. dr. Laimutis Kučinskas	Lektorius	8 37 327326	laimutis.kucinskas@lsmuni.lt
5.	Doc. dr. Rasa Ugenskienė	Docentė	8 37 327336	rasa.ugenskiene@lsmuni.lt

### Dalyko programos aprašas:

1. Dalyko programos poreikis. Dalykas “Žmogaus ir medicininė genetika” yra svarbus, kadangi daug ligų, patologinių būklių yra nulemta genetinių prižasčių, lemiančių daugiaveiksnių, chromosominių, monogeninių ar atipinio paveldėjimo sukeltų ligų atsiradimą. Paveldėjimo klausimai nagrinėjami visose biologijos ir medicinos kryptių 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). Doc. dr. Irena Andriuškevičiūtė, 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: 32 val.</b>	<b>Dėstytojas</b>
1.	Žmogaus genomo struktūra ir funkcijos. Žmogaus genomo projektas.	2val.	Lekt. dr. L. Kučinskas
2.	Mutacijos ir polimorfizmas: mutacijos, mutacijų molekulinis pagrindas.	2val.	Lekt. dr. L. Šalomskienė
3.	Chromosomos - paveldėjimo materialus pagrindas. Molekulinės genetikos tyrimo metodai.	2 val.	Doc. dr. I. Andriuškevičiūtė
4.	Klinikinės citogenetikos principai. Autosomų ir lytinių chromosomų aneuploidijos.	2val.	Doc. dr. I. Andriuškevičiūtė
5.	Paveldėjimo skirtumai lytyse. Genų imprintingas.	2val.	Lekt. dr. L. Šalomskienė
6.	Genų penetrantiškumas ir fenotipinis ekspresyvumas. Somatinės mutacijos. Nechromosominis paveldėjimas	2val.	Doc. dr. I. Andriuškevičiūtė
7.	Paveldimumas ir aplinka. Dvynių tyrimai	2val.	Doc. dr. I. Andriuškevičiūtė
8.	Alelių pasiskirstymas populiacijose. Panmiksija. Izoliatai. Genų dreifas.	2val.	Asist.dr. M.Sriubienė
9.	Lytinių chromosomų ir autosomų vaidmuo lyties determinacijoje.	2val.	Asist.dr. M.Sriubienė
10.	Žmogaus vystymosi genetiniai aspektai. Genų ekspresija organizmo vystymosi metu. Vystymosi genetika klinikinėje praktikoje	2val.	Asist. 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.	2 val.	Asist. dr. M. Sriubienė
14.	Genetinių susirgimų gydymo principai.	2val.	Lekt. dr. L.Kučinskas

## TEORINĖ-PRAKTINĖ DALIS

<b>Eil. Nr.</b>	<b>Praktikos ir seminarų darbų ir pavadinimas</b>	<b>Trukmė Viso 42 val.</b>	<b>Dalies rūšis</b>	<b>Dėstytojas</b>
1.	DNR skyrimas iš įvairių audinių. DNR koncentracijos ir švarumo nustatymas.	3 val.	Praktikos darbas	Lekt. dr. L.Kučinskas
2.	Polimerazinė grandinės reakcija. Jos rūšys, principai ir atlikimas.	3 val.	Praktikos darbas	Lekt. dr. L.Kučinskas
3.	Restrikcinių fermentų polimorfizmo tyrimo metodas – RFIP.	3 val.	Praktikos darbas	Lekt. dr. L.Kučinskas

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

### SAVARANKIŠKAS DARBAS

Studijuojama genetikos literatūra, periodika, ieškoma naujausių duomenų internete. Pranešimai biologijos katedros 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

<b>Eil. Nr.</b>	<b>Leidinio pavadinimas</b>	<b>Leidinio autorius</b>	<b>Leidimo metai ir leidykla</b>
1	Human Molecular Genetics	T.Strachan, A.P. Read	Garland Publishing, 2011.
2.	Thompson and Thompson Genetics in medicine	Robert L Nussbaum, Roderick R.McInnes, Huntington F.Willard.	Elsevier, 2016.
3.	Chromosome abnormalities and genetic counselling	Gardner, R.J. McKinlay	Oxford University Press, 2012.
4.	The Principles of Clinical Cytogenetics	Steven L.Gersen, Martha B. Keagle	Humana Press Totowa, New Jersey, 2005
5.	Practical Genetic Counselling	Peter S. Harper	Hodder Arnold an Hachette UK Company, 2010

**Numatomų dėstytojų sąrašas:**

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