



**LIETUVOS SVEIKATOS MOKSLŲ UNIVERSITETAS**

**KAUNO MEDICINOS UNIVERSITETAS**

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

ATNAUJINTA  
2013 m. gruodžio 20 d.

**MOLEKULINĖ CITOGENETIKA IR CHROMOSOMINĖS LIGOS**

**DOKTORANTŲ ROS STUDIJŲ DALYKO PROGRAMA**

Dalyko programos koordinatorius: doc. dr. Irena Andriuškevičiūtė

Biologinių sistemų ir genetinių tyrimų institutas, vadov: prof.dr. Ilona Teodora Miceikienė

\_\_\_\_\_ padalinio pavadinimas, vadovo pareigos, pedagoginis vardas, mokslo laipsnis, vardas, pavard

parašas

Kaunas, 2013 m.

## Dalyko programos duomenys

Moksl sritis	Biomedicinos mokslai
Mokslo kryptis (kodas)	Biologija – 01B
Dalyko pavadinimas	<b>MOLEKULIN CITOGENETIKA IR CHROMOSOMIN S LIGOS</b>
Programos apimtis	160 val. (6 ECTS)
Paskaitos	45 val.
Seminarai	30 val
Savarankiškas darbas	85 val.

## Dalyko programos rengimo grup

Eil. Nr.	Pedagoginis vardas, vardas, pavard	Pareigos	Telefonas (darbo)	Elektroninio pašto adresas
1	Lektorius dr. L.Ku inskas	lektorius	327326	laimisk@delfi.lt
2	Doc. dr. I.Andriuškevi i t	docent	327326	ireandr@vision.kmu.lt
3	Lektor dr. L.Šalomskien	lektor	327326	lorasa@vision.kmu.lt
4	Lektor dr. M.Sriubien	lektor	327326	msriubiene@bimas.lt
5.	Prof. dr. Ilona Miceikien	profesor	363664	genetikalab@lva.lt

## DALYKO PROGRAMOS APRAŠAS:

1. Dalyko programos poreikis Biologijos krypties doktorantams daugelyje specialybi (o genetikos specialybe privalomai) yra būtina išstudijuoti molekulin citogenetik ir chromosomines ligas.

2. Dalyko programos tikslas: Apžvelgti chromosom molekulin strukt r ir morfologij , aberacij mechanizmus ir žmogaus chromosomines ligas.

### Uždaviniai:

- susipažinti su chromosom sandara ir jos tyrimo metodais;
- susipažinti su molekuliniais ir submikroskopiniais chromosom tyrimo metodais;
- susipažinti su mutacij atsiradimo mechanizmais;
- susipažinti su chromosom disbalanso pasekm mis ir chromosomini lig simptomatika.

3. Dalyko programos sandara, turinys ir studij metodai Teorin dalis (paskaitos 45 val) suskirstyta tris blokus: a) Chromosom molekulin strukt ra ir morfologija (15 val.); b) Mutagenez , genetin toksikologija (15 val.); c) Chromosomin s ligos (15 val). Praktin je dalyje (30 val. numatyta 10 seminar po 3 val. “Savarankiškas darbas” (85 val.) – studijuojama mokslin literat ra, ieškoma naujausi duomen internete (pateikiamo literat ros s rašo knygos yra KMU bibliotekoje arba biologijos katedroje). Daromas apžvalginis literat ros pranešimas biologijos katedros seminaruose, ruošiamasi mokslo populiarinimo paskaitoms. Dalyvaujama konferencijose, seminaruose, analizuojami nauji genetikos mokslo pasiekimai.

4. D stytojai (ži r.pried Nr. 2). Paskaitas yra paruoš genetikos specialistai – biologijos katedros darbuotojai doc. dr. I.Andriuškevi i t , lektorius dr. L.Ku inskas, lektor dr. M.Sriubien , lektor dr. L.Šalomskien . Vadovauti seminarams, kontroliuoti savarankiško darbo eig gali ir kiti biologijos katedros d stytojai, besispecializuojantys genetikoje.

5. Metodinis dalyko programos apr pinimas (literat ros s rašas pateiktas 1 priede)

## vertinimas

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

### TEORIN DALIS

Eil. Nr.	Paskaitos pavadinimas	Trukm	D stytojas
<b>I.</b>	<b>CHROMOSOM MOLEKULIN STRUKT RA IR MORFOLOGIJA</b>	<b>15 val.</b>	<b>dr. L.Šalomskien , dr. M.Sriubien</b>
1.	Paveldimos medžiagos organizacija nuo pirmin s DNR strukt ros ir jos komplekso su histoniniais baltymais, nukleosom iki chromosomos.	2 val.	dr. L.Šalomskien
2.	Geno sandara ir veikla. Reguliacin s - akceptorin s geno dalies sandara. Eukariot intronai ir egzonai.	2 val.	dr. L.Šalomskien
3.	Bendras genomo sandaros apib dinimas. Kartotin s sekos. Judrieji genomo elementai.	2 val.	dr. L.Šalomskien
4.	Nechromosominiai genomai. Mitochondrij ir plastidži genomai. Plazmid s kaip vektoriai. Gen inžinierija.	2 val	dr. M.Sriubien
5.	Specialios chromosom dalys. Telomeros. Centromeros. ARS (subtelomerin s nukleotid sekos DNR sintezei prad ti).	1 val.	dr. L.Šalomskien
6.	Chromosomos.Eukariot gen klonavimas. Netradicin s genetin s strukt ros: prionai, viroidai,supermatricos.	2 val	dr. L.Šalomskien
7.	Restrikcin analiz . RFIP (restrikcini fragment ilgio polimorfizmas). PGR (polimerazin grandinin reakcija). Southern blotingas. Žmogaus chromosom kartografavimas. Restrikciniai genolapiai.	2 val.	dr. L.Šalomskien
8.	DNR zondai. FISH (fluorescentin in situ hibridizacija). Žmogaus genomo biblioteka. DNR sekvenavimas.	2 val.	dr. M.Sriubien
<b>II.</b>	<b>MUTAGENEZ . GENETIN TOKSIKOLOGIJA</b>	<b>15 val.</b>	<b>dr. L.Ku inskas,dr. M.Sriubien</b>
9.	Aplinkos mutagenai ir teratogenai, j vertinimo problemas.	2 val.	dr. L.Ku inskas
10.	Mutacij klasifikacija pagal genotipo poky ius. Neutralios, misens, nonsens, r melio poslinkio mutacijos. Mutacij klasifikacija pagal fenotipo poky ius.	2 val	dr. L.Ku inskas
11.	Radiacin ir chemin mutagenez . Doz s efektas.	2 val	dr. L.Ku inskas
12.	Genotoksiškumo in vitro ir eksperiment su gyv nais ekstrapoliacija žmog .	2 val	dr. L.Ku inskas
13.	Biologiniai mutagenai. Topoizomerazin ir	1 val.	dr. L.Ku inskas

	insecin mutagenizacija.		
14.	Laisvaradikalinė mutagenizacija. Ligos, kurioms būdinga sutrikusi laisvųjų radikalų pusiausvyra.	2 val.	dr. L. Kušinskis
15.	DNR pažeidimų reparacija (tiesioginė, ekscizinė, indukuota). Žmogaus reparacijos defektai. Genetinis nestabilumas. Genai – mutatoriai ir genai – antimutatoriai.	2 val.	dr. M. Sriubienė
16.	Aplinkos mutagenų genotoksiškumo vertinimas. Naujų mutacijų aptikimo metodai.	2 val.	dr. M. Sriubienė
<b>III.</b>	<b>CHROMOSOMINĖS LIGOS</b>	<b>15 val.</b>	<b>doc. I. Andriuškevičiūtė, dr. M. Sriubienė</b>
17.	Pakitusio žmogaus kariotipo nomenklatūra.		doc. I. Andriuškevičiūtė
18.	Chromosomų anomalijų dažnis ir tipai neatrinktuose (sveikuose) ir displastiškuose naujagimiuose. Chromosomų dažnis abortavusiųose embrionuose. Chromosominių ligonių pasiskirstymas klinikiškai kontingentuose.	2 val.	doc. I. Andriuškevičiūtė
19.	Chromosomų disbalansas kaip teratogeninis faktorius. Chromosomų „kritiniai segmentai“, „tipai ir kontratipai“ chromosominių ligų simptomatikoje.	2 val.	doc. I. Andriuškevičiūtė
20.	Ontogenezės kanalo blokada ir generalizuotas ontogenezės sutrikimas kaip chromosomų disbalanso pasekmė.	2 val.	doc. I. Andriuškevičiūtė
21.	Chromosomų mozaikiškumas. Fenotipiniai mikroanomalijų reikšmės chromosominių ligų simptomatikoje.	2 val.	doc. I. Andriuškevičiūtė
22.	Lyginamoji citogenetika.	2 val.	doc. I. Andriuškevičiūtė
23.	Lyties genetinė determinacija	2 val.	dr. M. Sriubienė
24.	Chromosominių ligų pasikartojimo rizika trisominiais ir šeiminiais subalansuotomis translokacijų atvejais.	1 val.	dr. M. Sriubienė

### TEORINĖ -PRAKTINĖ DALIS

<b>Eil. Nr.</b>	<b>Praktikos darbo - seminaro temos pavadinimas</b>	<b>Trukmė</b>	<b>Doc. dėstytojas</b>
1.	Chromosomų preparatų kariotipo analizei gamyba – kultivavimo terpės paruošimas, kraujo sėjimas	3 val.	dr. N. Krasnopiorova, prof. I. Miceikienė
2.	Limfocitų kultūros nuimimas	3 val.	dr. N. Krasnopiorova, prof. I. Miceikienė
3.	Chromosomų preparatų gamyba ir dažymas	3 val.	dr. N. Krasnopiorova, prof. I. Miceikienė
4.	Chromosomų preparatų vertinimas	3 val.	dr. N. Krasnopiorova, prof. I. Miceikienė
5.	Stambių subalansuotų ir nesubalansuotų translokacijų tyrimas.	3 val.	doc. I. Andriuškevičiūtė

6	Skirting chromosom dažym naudojimas ir preparat vertinimas. C, R dažymai	3 val.	doc. I.Andriuškevi i t
7	FISH metodo panaudojimas nustatant mikrodelecijas	3 val.	Doc. I.Andriuškevi i t , L.Ku inskas
8.	Referatas „Molekulin s citogenetikos panaudojimas medicinoje“		Doc. I.Andriuškevi i t , L.Ku inskas, prof. I. Miceikien

### SAVARANKIŠKAS DARBAS

Studijuojama mokslin literat ra, ieškoma naujausi duomen internete. Apžvalginis literat ros pranešimas biologijos katedros seminaruose, ruošimasis mokslo populiarinimo paskaitoms, dalyvaujama konferencijose, seminaruose, analizuojami nauji genetikos mokslo pasiekimai.

### REKOMENDUOJAMA LITERAT RA

<b>Eil. Nr.</b>	<b>Leidinio pavadinimas</b>	<b>Leidinio autorius</b>	<b>Leidimo metai ir leidykla</b>
1	Genetikos ir genomikos pagrindai	V. Ku inskas	VU, 2012
2	The Principles of Clinical Cytogenetics	Steven L.Gersen, Martha B.Keagle	Humana Press, Totowa, New Jersey, 2005
3.	Žmogaus chromosomin s ligos	A.Sinkus	V., Mokslas, 1989
4.	Nature Encyclopedia of the Human Genome	D.N.Cooper (ed.)	Nature Publ. Group, 2003
5.	Human Cytogenetics: malignancy and acquired abnormalities	D.E.Rooney	Oxford univ.press 2001
6.	Human Cytogenetics:constitutional analysis	D.E.Rooney	Oxford univ.press 2001

### NUMATOM D STYTOJ S RAŠAS:

1. Dalyko program d sto docentai; profesoriai  
Prof. dr. Ilona Miceikien  
Doc. dr. Irena Andriuškevi i t
2. Kiti dalyko programos d stytojai:  
  
Lektor dr. Margarita Sriubien  
Lektor dr. Loreta Šalomskien  
Lektor dr. Natalija Krasnopiorova  
Lektorius Laimutis Ku inskas