

DOKTORANTŪROS STUDIJŲ DALYKO SANDAS (2010)

Dalyko pavadinimas	Mokslo kryptis (šaka) kodas	Fakultetas	Katedra
Žmogaus genetika	Medicina 07(B), Visuomenės sveikata (B 10), Biologija (01 B)	Medicinos	Žmogaus ir medicininės genetikos katedra
Studijų būdas	Kreditų (valandų) skaičius	Studijų būdas	Kreditų (valandų) skaičius
Paskaitos	–	Seminarai	–
Konsultacijos	1	Individualus darbas	10

Dalyko anotacija:

Tikslas: susipažinti su žmogaus genetikos mokslu, tyrimų metodais, jų įvairove, pasiekimas ir problemomis, taikymu medicinoje.

Žmogaus genomo ir genetikos tyrimų kryptys. Žmogaus genetikos mokslo istorija ir reikšmingiausi atradimai. Eugenika. Medicininė genetika. Genetinė epidemiologija. Citogenetika. Somatinių ląstelių genetika. Elgsenos genetika. Molekulinė žmogaus genetika. Farmakogenetika. Bendrosios genetikos principų ir dėsningumų taikymas nagrinėjant žmogaus paveldimumą bei kintamumą. Biocheminiai, citogenetiniai ir molekuliniai genetiniai tyrimų metodai. DNR technologijos, jų įvairovė ir taikymas medicininėje genetikoje. Žmogaus chromosomos, jų struktūra, normalus žmogaus kariotipas. Chromosominė paveldimumo teorija ir jos principai. Mitozė ir mejozė. Chromosomų pokyčiai mitozinio ir mejozinio ląstelės dalijimosi metu. Mejozės biologinis vaidmuo užtikrinant genetinės informacijos pastovumą ir persitvarkymą iš kartos į kartą. Genetinė rekombinacija. Žmogaus chromosominės ligos, indikacijos kariotipo tyrimui, molekulinių citogenetinių metodų taikymas. Diagnostiniai chromosominių ligų požymiai. Anomalijų atsiradimo mechanizmai. Autosomų aneuploidijos. Lyties chromosomų aneuploidijos. Chromosomų struktūros anomalijos. Chromosomų aberacijos ir spontaniniai persileidimai. Padidintas chromosomų nestabilumas, jo atsiradimo mechanizmas. X chromosomos inaktyvinimas – genų dozės kompensavimo mechanizmas. Kariotipas ir klinikiniai chromosominiai sindromai. Žmogaus genomas: DNR ir genomo struktūra. Unikali ir kartotinė DNR sekos. Chromatinas, jo struktūra. Heterochromatinas. Chromatino organizacija į chromosomas. Žmogaus genų struktūra. Žmogaus genų tyrimo metodai (PGR, DNR sekos nuskaitymas, hibridizacija, ar kt.), pritaikymas praktikoje. Genų šeimos. Genų sandara. Genetinė įvairovė nekoduojančiose srityse. Genomo dinamika. Judrieji genomo elementai. Nebranduolinis paveldėjimas. Mitochondrijų genomo sandara, genų raiškos bei paveldėjimo ypatumai. Ligos, kurių atsiradimą lemė mtDNR pokyčiai. Formalioji genetika. G.Mendelio dėsniai žmogaus genetikoje. Paveldėjimo tipai. Autosominis dominantinis paveldėjimo tipas. Autosominis recesyvinis paveldėjimo tipas. Su X chromosoma susijęs recesyvinis ir dominantinis paveldėjimo tipai. Su Y chromosoma susijęs paveldėjimas. Polialelizmas. Superdominavimas. Kodominavimas. Kiekybinių požymių paveldėjimo ypatumai. Veiksniai, iškreipiantys paveldėjimą pagal G.Mendelio dėsnius. Genai modifikatoriai. Genų sąveika tarpusavyje ir su aplinkos veiksniais. Paveldėjimo tipo nustatymas, segregacinio dažnumo reikiams požymiams įvertinimas. Genetinės ligos, jų paplitimas. Genų lokalizacija chromosomose, jų nustatymo metodai. Genų sankiba. Žmogaus genomo sankibos žemėlapis. Žmogaus ligų genų sankibos analizė, genealoginis metodas. Mutacinis kintamumas. Mutacijų įvairovė ir klasifikavimo sistemos. Genų mutacijų tipai ir poveikis geno raiškai. Mutacijų atsiradimo priežastys. Spontaninės mutacijos. Indukuotos mutacijos, mutagenai, teratogenai. Genų mutacijų analizė fenotipo ir molekuliniame lygįje. DNR pažaidos, jų reparacijos sistemų mechanizmai, sutrikimų padariniai. Somatinės mutacijos. Somatinių ląstelių mutacijos kaip karcinogenezės mechanizmas. Somatinių ląstelių mutacijos ir senėjimas. Daugiaveiksnis paveldėjimas. Genetinės analizės apribojimai. Paveldėjimo koncepcija. Slenkstinė daugiaveiksnių paveldėjimo savybė. Kiekybiniai ir kiekybiniai daugiaveiksnių paveldėjimo kriterijai. Žmogaus populiacinė genetika, objektais ir tyrimų kryptys. Hardžio ir Vainbergo dėsnis, jo taikymas žmogaus populiacinėje genetikoje. Genų dažniai. Genetinis polimorfizmas. Genų dažnumų pasikeitimo priežastys. Genetinės naštos koncepcija. Genų dreifas. Skirtumų tarp žmogaus populiacinių grupių genetika. Raidos genetika. Genų aktyvumas ankstyvose embriono raidos stadijose. Fenokopijos. Apsigimimai, jų formos. Genų aktyvumo reguliacija. Lyties determinacija. Imunogenetika. Imuniteto genai, jų pertvarka ir valdymas. Genetika transplantacijoje. Žmogaus kilmė ir evoliucija. Genetiniai evoliucijos mechanizmai. Chromosomų evoliucija. Baltymų evoliucija. Molekulinės genetikos metodų taikymas aiškinant evoliucijos eigą. Žmogaus elgsenos genetika, tyrimo metodai. Rekombinantinės DNR technologijos pagrindai, svarbiausi metodai. Transgeninių organizmų kūrimas. Organizmų klonavimas. Genetiškai modifikuotų organizmų ir jų produktojamų medžiagų panaudojimas medicinoje. Gyvūnų modeliai žmogaus genetikoje. Genetinės ligos ir elgsenos sutrikimai. Genetiniai elgsenos skirtumai tarp populiacijų. Genetinis konsultavimas. Prenatalinė diagnostika. Visuotinės naujagimių tikrinimo programos. Genų terapija, principai, strategijos, taikymo sritys. Žmogaus genomo projektas, tikslai, duomenys ir jų analizė. Bioetika, jos reikšmė šiuolaikinėje žmogaus genetikoje. Bioetinės, socialinės ir teisinės genetinių tyrimų.

žmogaus genomo tyrimų ir manipuliavimo juo problemos.

Rekomenduojama literatūra:

1. Speicher, Michael; Antonarakis, Stylianos E.; Motulsky, Arno G.(Eds.).Vogel and Motulsky's Human Genetics. Problems and Approaches,4th. ed., Springer,2010
2. Tom Strachan, Andrew Read, Human Molecular Genetics, 4th. ed., 2010.
3. Guy Bradley-Smith, Sally Hope, Helen V.Firth, Jane A.Hurst, Oxford Handbook of Genetics, (Oxford Handbooks Series), Oxford university press, 2009.
4. William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte Spencer and Michael A.Palladino.Concepts of genetics 9th ed. San Francisco: Pearson Benjamin Cummings, 2009.
5. Daniel L. Hartl and Andrew G. Clark Principles of Population Genetics, Fourth Edition. Sinauer Associates, Inc. Publishers.. 2007.
6. E. Dagytė. Chromosominių ligų laboratoriniai tyrimai. VU leidykla, 2008.
7. Robert J. Brooker. Genetics: analysis and Principles. McGraw-Hill Companies Inc. 2nd ed, 2005
8. Ian D Young. Medical genetics. Oxford university Press, 2005
9. R. J. McKinlay Gardner and Grant R. Sutherland. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. 3rd ed. Oxford university Press, 2003

Konsultuojantys dėstytojai

1. Vaidutis Kučinskas (prof. habil. dr.):
 1. Andrejevaitė V., Ašoklis R., Aranauskas R., Blažienė A., Bylaitė M., Butrimienė I., Dadonienė J., Drąsutienė G., Jankevičius F., Jatužis D., Jurgutis A., Kasiulevičius V., Kiverytė S., Kučinskas V. ir kt. Šeimos medicina / Vilnius: Nac. med. mokymo centras, 2009. 576 p.
 2. Drąsutienė, Gražina Stanislava, Ališauskas, Jonas, Arlauskienė, Audronė, Benušienė, Eglė, Bumbulienė, Žana, Daunoravičius, Ričardas, Domža, Bronius, Drazdienė, Nijolė, Jatužienė, Diana, Klimas, Vytautas, Krikštopaitytė, Rita, Kučinskas, Vaidutis, Mačiulienė, Kornelija, Mečėjus, Gediminas, Petraitienė, Vida, Ramašauskaitė, Diana, Raugalė, Algimantas, Akušerijos ir ginekologijos praktikos vadovas / Vilnius: Vilniaus universiteto leidykla, 2008. 542 p.
 3. Čiuladaitė, Živilė, Butkevičienė, Eglė, Kučinskas, Vaidutis. Prenatal Diagnosis of Triploidy Associated with Asymmetric Development of Fetus. Laboratorinė medicina, 2009, t.11, Nr. 2 (42), ISSN 1392-647, p. 59-61.
 4. Ginevičienė, Valentina, Kučinskas, Vaidutis, Kasnauskienė, Jūratė, Pranckevičienė, Erinija, Milašius, Kazys. Lietuvos didelio meistriškumo sportininkų ACE ir PGC1A genetinių variantų reikšmė fiziniam pajėgumui. Sporto mokslas, 2009,nr. 3 (57), ISSN 1392-1401 p.6-13.
 5. Ginevičienė, Valentina, Kučinskas, Vaidutis, Kasnauskienė, Jūratė. The angiotensin-converting enzyme gene insertion/deletion polymorphism in Lithuanian professional athletes. Acta medica Lituanica. 2009, vol. 16, nr. 1-2. ISSN 1392-0138 p. 9-14.
 6. Rossi, E., Messa, J., Gimelli, S., Maraschio, P., Ciccone, R., Stropi, M., Riva, P., Perotta, C., Mattina, T., Baumer, A., Kučinskas, Vaidutis, Castellan, C., Schinzel, A., Zuffardi, O., Duplications in addition to terminal deletions are present in a proportion of ring chromosomes. Clues to the mechanisms of formation. Journal of medical genetics. 2008, vol. 45. ISSN 0022-2593 p. 147-154.
 7. Šliužas, Vytautas, Utkus, Algirdas, Kučinskas, Vaidutis, Recombinant chromosome 14 due to maternal pericentric inversion. Journal of applied genetics. 2008, vol. 49, no. 2. ISSN 1234-1983 p. 205-207.
2. Jūratė Kasnauskienė (doc. dr.)
 1. Kasnauskienė, Jūratė, Cimbališienė, Loreta, Kučinskas, Vaidutis. Predicting a Clinical/Biochemical Phenotype for PKU/MHP Patients with PAH Gene Mutations. Russian journal of genetics. 2008, vol. 44, no. 10. ISSN 1022-7954 p. 1212-1218.
 2. Ginevičienė, Valentina, Kučinskas, Vaidutis, Kasnauskienė, Jūratė, Pranckevičienė, Erinija, Milašius, Kazys. Lietuvos didelio meistriškumo sportininkų ACE ir PGC1A genetinių variantų reikšmė fiziniam pajėgumui. Sporto mokslas, 2009,nr. 3 (57), ISSN 1392-1401 p.6-13.

- | | |
|--|--|
| | <p>3. Ginevičienė, Valentina, Kučinskas, Vaidutis, Kasnauskienė, Jūratė. The angiotensin-converting enzyme gene insertion/deletion polymorphism in Lithuanian professional athletes. <i>Acta medica Lituanica</i>. 2009, vol. 16, nr. 1-2. ISSN 1392-0138 p. 9-14.</p> <p>4. Ginevičienė, Valentina, Kučinskas, Vaidutis, Kasnauskienė, Jūratė. Genai, susiję su sportuojančio asmens fiziniu pajėgumu: literatūros apžvalga. <i>Laboratorinė medicina</i>. 2008, t. 10, nr. 1 p. 33-39.</p> |
|--|--|

Patvirtinta Gamtos mokslų fakulteto taryboje 2011 m. 11 mėn. 30 d., protokolo Nr. 11
--

Dekanas prof. dr. Osvaldas Rukšėnas
