

VILNIAUS UNIVERSITETO DOKTORANTŪROS STUDIJŲ DALYKO SANDAS

Mokslo sritis/ -ys, kryptis/-ys (kodai)	Medicinos ir sveikatos mokslai (M 000): Medicina (M 001); Odontologija (M 002); Visuomenės sveikata (M 004); Gamtos mokslai (N 000): Biologija (N 010)			
Fakultetas, Institutas, Katedra /Klinika	Medicinos fakultetas, Biomedicinos mokslų institutas, Žmogaus ir medicininės genetikos katedra			
Dalyko pavadinimas (ECTS kreditai, val.)	Medicininė genetika 10 kreditų (270 val.)			
Dalyko studijų būdas	Paskaitos	Seminarai	Konsultacijos	Individualus darbas
ECTS kreditai	-	-	1	9
Dalyko vertinimo būdas (vertinama 10 balų sistemoje)	Egzaminas raštu ir žodžiu. Pateikiami trys atviro tipo/ probleminiai klausimai.			
DALYKO KURSO TIKSLAS				
Įsisavinti žinias apie bendruosius šeimos genetinio konsultavimo principus, mokėti genetinės rizikos skaičiavimui taikomus tikimybių dėsnius, atlikti rizikos skaičiavimą įvairių paveldėjimų mechanizmų atveju. Pagilinti žinias medicininės genetikos, diagnostinės dismorfologijos, sindromologijos, vėžio genetikos, prenatalinės diagnostikos, klinikinės teratologijos srityse. Išmanyti paveldimų medžiagų apykaitos ligų etiologiją, patogenezę, klinikinius požymius, gydymą, bendraklinikinių ir biocheminių genetinių tyrimų rezultatų interpretaciją.				
PAGRINDINĖS DALYKO TEMOS				
<u>Genetinio konsultavimo pagrindai, rizikos skaičiavimas.</u> Genealogijos analizė; asmeninė anamnezė; fenotipas, morfologijos elementai; fiziniai matavimai; diferencinė diagnostika naudojant duomenų bazines; asmenų turinčių intelektualinę negalią genetinio ištyrimo algoritmas; rizikos skaičiavimo dėsniai; rizikos skaičiavimas skirtingų paveldėjimų atvejais; Bayes'o teorema; Mendelio dėsniai; Hardy-Weinberg pusiausvyra; giminių santuoka; subalansuoti chromosominiai persitvarkymai; poligeninis, daugiaveiksnis, mitochondrinis paveldėjimai; vientėvė disomija, genomis įspaudas.				
<u>Chromosominės ligos ir genetiniai sindromai.</u> Autosomų trisomijų sindromai; lytinių chromosomų skaičiaus pokyčių sindromai; autosomų dalinės delecijos, duplikacijos, mikrodeleciniai sindromai; vientėvės disomijos, genomo įspaudos ligos; dažniausi genetiniai sindromai, kuriems būdinga: labai žemas ūgis, vidutiniškai žemas ūgis, pagreitėjęs augimas, priešlaikinis senėjimas, galvos smegenų ir/ar nervų raumenų pokyčiai kartu su kitomis anomalijomis, veido ir/ar galūnių anomalijos, osteochondrodisplazijos ir osteochondrodisplazijos su osteopetroze, kraniosinostozė, kitos skeleto displazijos, jungiamojo audinio ligos, hamartozės, ektoderminės displazijos; dažniausios sekvencijos ir asociacijos.				
<u>Paveldimos medžiagų apykaitos ligos (PMAL).</u> Klasifikacija, patogenezė, klinikinis pasireiškimas. Visuotinis naujagimių tikrinimas. Biocheminiai genetiniai tyrimai. Paveldimų hipoglikemijų, metabolinių acidozių, laktatacidozių, hiperamonemijų, kepenų funkcijų sutrikimų priežastys ir diferencinė diagnostika. Sergančiųjų PMAL priežiūra ir gydymas, prenatalinės PMAL diagnostikos galimybės.				
<u>Medicininė genetika.</u> Širdies ir kraujagyslių ligos (įgimtos širdies ydos, paveldimos kardiomiopatijos, širdies ritmo ir laidumo sutrikimai ir kt.); inkstų ligos (įgimtos šlapimo takų anomalijos, cistinės, nefrotinės, inkstų kanalėlių ligos); kvėpavimo				

sistemos anomalijos ir ligos (cistinė fibrozė, astma, plaučių emfizema, intersticinės ir restrikcinės plaučių ligos); virškinimo trakto anomalijos ir ligos (virškinimo trakto ir kepenų-tulžies latakų sistemos įgimtos anomalijos, žarnyno uždegiminės ligos, tulžies pigmento metabolizmo ligos); hematologinės ligos (hemoglobinopatijos, talasemijos, anemijos, hemofilija, kiti krešėjimo sutrikimai, leukemijos, limfomos); imuninės sistemos ligos (imunodeficitai, komplemento defektai, leukocitų funkcijos sutrikimai, sisteminė raudonoji vilkligė, reumatoidinis artritas, amiloidozė, kitos baltymų deponavimo ligos); endokrininės sistemos ligos (hipofizės, skydliaukės, prieskydinių liaukų, antinksčių genetinės ligos, cukrinis diabetas); CNS anomalijos, kognityviniai ir elgesio sutrikimai bei neurologinės ligos (nervinio vamzdelio defektai, kitos įgimtos CNS anomalijos, intelektinė negalia, autizmo spektro sutrikimai, Alzheimer liga, epilepsija, ataksija, paveldima spastinė paraplegija, autonominės ir sensorinės ligos, išsėtinė sklerozė); neuroraumeninės ligos (įgimtos raumenų distrofijos, paveldimos motorinės ir sensorinės neuropatijos, įgimtos miopatijos, spinalinės raumenų atrofijos, motorinio neurono ligos, miastenijos, miotoninė distrofija, įgimtos miotonijos); akių ligos (spalvų suvokimo defektai, regos nervo atrofija ir įgimtas aklumas, glaukoma, ragenos defektai, lęšiuko anomalijos, paveldimos tinklainės ir gyslainės degeneracijos, žvairumas); kurtumo genetika; kraniofacialinės srities anomalijos; odos paveldimos ligos; jungiamojo audinio ligos (fibrilinopatijos, Ehlers-Danlos sindromas ir kt.); kaulų sistemos ligos (trapių kaulų ligos, chondrodisplazijos, kaulų tankio, struktūros, mineralizacijos sutrikimų ligos, dizostozės, atrogriozės, skeleto deformacijos ir kt.).

Vėžio genetika: Monogeninio paveldėjimo onkologinės ligos (Li-Fraumeni sindromas, šeiminis krūties vėžys, retinoblastoma, šeiminė adenominė polipozė, Lynch sindromas, šeiminė melanoma, Cowden sindromas, paveldimas nepolipozinis storiojo žarnyno vėžys); monogeninės ligos su onkologinių ligų predispozicija (Von Hippel Lindau sindromas, tuberozinė sklerozė, Gorlin sindromas, MEN1 ir MEN2 sindromai, neurofibromatozė, Peutz-Jeghers, Denys-Drash sindromai); daugiaveiksnės etiologijos onkologinės ligos.

Prenatalinė diagnostika (PD). Indikacijos prenataliniam genetiniam konsultavimui. Šiuolaikiniai PD metodai ir procedūros. Nėščiųjų tikrinimo programos. UG galimybės nustatant vaisiaus genines ir daugiaveiksnes ligas. Pagalbiniai PD metodai. Preimplantacinė genetinė diagnostika. Daugiaveiksnių ligų PD. Vaisiaus terapija ir intrauterinė įgimtų anomalijų korekcija. Genetinės moters ligos/būklės, galinčios apsunkinti nėštumą ir/ar įtakoti vaisiaus vystymąsi. Prenatalinės diagnostikos teisiniai, bioetiniai aspektai.

Klinikinė teratologija. Galimi teratogeniniai poveikiai, baziniai teratologijos principai; teratogenezė ir įgimtos anomalijos.

SVARBIAUSIA REKOMENDUOJAMA LITERATŪRA

1. Harper P.S. Practical Genetic Counselling. 8th Edition. Hodder Arnold, 2019.
2. Young I. D. Introduction to Risk Calculation in Genetic Counseling. 3rd Edition. Oxford University press, 2006.
3. Firth H.V, Hurst J.A. Oxford Desk Reference: Clinical Genetics and genomics. Oxford University Press, 2017.
4. Kenneth Lyons Jones, Marilyn Crandall Jones, Miguel del Campo. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 8th Edition. Elsevier, 2021.
5. Carey J.C, Cassidy S. B, Battaglia A, Viskochil D. Management of Genetic Syndromes, 4th Edition. WileyBlackwell, 2021.
6. Utkus A, Cimbalistienė L. Sindromologija II dalis. Vilniaus universitetas, 2014.
7. Rimoin D, Pyeritz R, Korf B. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics, 6th Edition. Academic Press, 2013.
8. Songailienė J. Biocheminė laboratorinė paveldimųjų medžiagų apykaitos ligų diagnostika. Vilniaus universitetas, 2013.

9. Hoffmann G.F, Zschocke J, Nyhan W.L. Inherited Metabolic Diseases. A Clinical Approach. 2nd Edition. Springer, 2017.
10. Milunsky A, Milunsky J.M. Genetic Disorders and the Fetus: Diagnosis, Prevention, and Treatment. Hoboken, NJ : Wiley-Blackwell, 2021.
11. Rascon J.ir kt. Vaikų onkologija. Vilniaus universiteto leidykla, 2020.
12. Hodgson SV ir kt. A Practical Guide to Human Cancer Genetics. 4th Edition. Springer, 2007.
13. <http://www.omim.org/>
14. <http://www.orpha.net/>
15. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

KONSULTUOJANTYS DĖSTYTOJAI

1. Dalyką koordinuojantis dėstytojas: Eglė Preikšaitienė (prof. dr.).
2. Algirdas Utkus (prof. dr. HP).
3. Aušra Matulevičienė (doc. dr.).

PATVIRTINTA:

Vilniaus universiteto Medicinos ir sveikatos mokslų Doktorantūros mokyklos Tarybos posėdyje: 2022 m. rugsėjo 29 d.

Tarybos pirmininkė: prof. Janina Tutkuvienė