



STUDIJŲ DALYKO (MODULIO) APRAŠAS

Dalyko (modulio) pavadinimas	Kodas
ŽMOGAUS GENETIKA	

Dėstytojas (-ai)	Padalinys (-iai)
Koordinuojantis dėstytojas: dr. Evelina Siavrienė (Paskaitos - 20 val., seminarai - 7 val., pratybos 9 val.) Kiti dėstytojai: dokt. Austėja Letukienė (Paskaitos - 14 val., seminarai - 7 val., pratybos 7 val.)	Medicinos fakultetas, Biomedicinos mokslų institutas Žmogaus ir medicininės genetikos katedra Santariškių g. 2, LT-08661 Vilnius

Studijų pakopa	Dalyko (modulio) tipas
Pirmoji	Privalomasis, Individualių studijų dalykas

Igyvendinimo forma	Vykdymo laikotarpis	Vykdymo kalba (-os)
Auditorinė	5 semestras	Lietuvių

Reikalavimai studijuojančiajam	
Išankstiniai reikalavimai: biochemijos, matematikos, citologijos, molekulinės biologijos, genetikos pagrindų kursai	Gretutiniai reikalavimai (jei yra): nėra

Dalyko (modulio) apimtis kreditais	Visas studento darbo krūvis	Kontaktinio darbo valandos	Savarankiško darbo valandos
5	135	64	71

Dalyko (modulio) tikslas: studijų programos ugdomos kompetencijos		
Suteikti pagrindines teorines žinias apie žmogaus genomo sandarą, funkcionavimą, šiuolaikines žmogaus genomikos tyrimų kryptis, taikomus tyrimo metodus, žmogaus genomiką medicininėje praktikoje, atskleisti problematiką. Dalykas padės studentams gerai orientuotis žmogaus genetikos mokslo ir diagnostikos naujovėse, sėkmingai pritaikyti teorines žinias praktikoje bei mokslo tiriamuosiuose darbuose.		
Dalyko (modulio) studijų siekiniai	Studijų metodai	Vertinimo metodai
Turi žinių apie žmogaus genomo sandarą ir organizavimą, genomo variabilumą, tyrimo metodus ir molekulinę patologiją	Paskaitos, seminarai, savarankiškas pranešimo rengimas, savarankiškas literatūros studijavimas	Kolokviumai, pasisakymai per seminarus, pristatymas
Geba molekulinės genetikos žinias integruoti su žiniomis apie žmogaus fenotipo požymius, ligų etiopatogenezę ir jų tyrimo metodus	Paskaitos, seminarai, savarankiškas pranešimo rengimas, savarankiškas literatūros studijavimas	Kolokviumai, pasisakymai per seminarus, pristatymas
Geba problemiškai analizuoti, susieti ir vertinti molekulinės genetikos, genomikos ir epigenomikos žinias	Paskaitos, seminarai, savarankiškas pranešimo rengimas, savarankiškas literatūros studijavimas	Kolokviumai, pasisakymai per seminarus, viešas pristatymas

Temos	Kontaktinio darbo valandos							Savarankiškų studijų laikas ir užduotys	
	Paskaitos	Konsultacijos	Seminarai	Pratybos	Laboratoriniai darbai	Praktika	Visas kontaktinis	Savarankiškas darbas	Užduotys
1.Įvadas į žmogaus genetiką: pagrindiniai principai ir genomo tyrimų metodai	2							36	Savarankiškos literatūros studijavimas. Pasirinktos seminaro temos pristatymo rengimas. Pasirengimas koliokviumui.
2. Žmogaus genomo sandara ir evoliucija Žmogaus genomas. Mitochondrijų genomas ir jo charakteristikos. Genetinis kodas. Branduolio genomas ir jo charakteristikos. Referentinis genomas. Branduolio genomo genai ir su genais susijusios sekos, reguliacinės genų dalys. Branduolio genomo negeninė DNR. Branduolio genomo organizavimas. Mažosios ir ilgosios RNR. Žmogaus evoliucija: pirmųjų žmonių genomai, migracijos. Genų ir genomų evoliucija. Lyginamoji genomika. Filogenetika. Filogenetiniai medžiai. Mutacijos evoliucijos kontekste.	2								
3. Žmogaus genomo variabilumas Variantų klasifikacija pagal nukleotidų sekos pokytį ir pagal poveikį fenotipui. Genotipo-fenotipo ryšys esant genetiniams pokyčiams. Chromosominių ligų molekulinė patologija. Žmogaus ligas lemiančių genų nustatymas: principai, strategijos. Imuninės sistemos genetinis variabilumas. DNR sekos pokyčių nomenklatūros pagrindai.	2								
4. Žmogaus vystymosi genetikos pagrindai Embrioninė, poembrioninė vystymosi stadijos. Molekulinis vystymosi lygmuo. Organų ir audinių kilmė. Ląstelių specializacija ir diferenciacija, genetinė kontrolė. Morfogenezė. Lyties determinacija. Vystymosi genai, jų mutacijos ir žmogaus ligos.	2								
5. Paveldėjimas ir genetinės ligos Rekombinacija ir genų sankiba. Mendelinis paveldėjimas. Nukrypimai nuo Mendelinio paveldėjimo. Alelinių ir nealelinių genų sąveika. Mozaikiškumas. Imprintingas ir X chromosomos inaktyvacija. Nebranduolinis paveldėjimas. Monogeninės ligos. Daugiaveiksnės ligos. Mitochondrinės ligos. Klinikinė onkogenetika.	2								
6. Integracinės žmogaus genomo tyrimo technologijos: nuo genomo iki metabolomo Integruotos genomikos, transkriptomikos, proteomikos ir metabolomikos technologijos. "Omikos" duomenų taikymas žmogaus ligų tyrimuose.	2								
7. Genetinis konsultavimas ir bioetika Genetinio konsultavimo istorija, tikslai, objektai ir svarba. Genetinio konsultavimo procesas. Genetinis konsultavimas Lietuvoje pasaulio kontekste. Preimplantacinis, prenatalinis, postnatalinis genetinis konsultavimas. Genetinės rizikos vertinimas. Genealogijos sudarymo principai. Bioetiniai aspektai.	2								
8. Koliokviumas I	2								

9. Biocheminė genetika Paveldimos medžiagų apykaitos ligos, jų klasifikacija ir diagnostika. Visuotinė naujagimių patikra.	2								35	Savarankiškos literatūros studijavimas. Pasirinktos seminaro temos pristatymo rengimas. Pasirengimas egzaminui.
10. Populiacijų genetika Populiacija. Genų fondas. Genetinis polimorfizmas. Haplotipas. Hardžio ir Vainbergo dėsnis. Evoliucijos veiksniai. Mutacijos. Santuokų struktūra. Genų dreifas. Migracija. Gamtinė atranka. Efektyvus populiacijos dydis. Skirtingos žmonių populiacijos ir su jomis susijusios ligos. Populiacijų genetiniai tyrimai. Lietuvos populiacijos genetiniai tyrimai.	2									
11. Žmogaus genomo projektai Žmogaus genomo projektų tikslai, raida, duomenys, jų analizė ir rezultatai: žmogaus genomo, 1000 genomų, HapMap, ENCODE, UK10K ir kiti genomo projektai. Genomo naršyklės: UCSC, Ensembl, NCBI.	2									
12. Elgsenos genetika pagrindai Aplinkos ir genų įtaka elgsenai. Elgsenos genetika tyrimų kryptys ir metodai. Gyvūnų ir žmonių tyrimai. Valgymo sutrikimų, miego, intelekto, priklausomybių, nuotaikos sutrikimų, šizofrenijos, autizmo, lytinės orientacijos genetika.	2									
13. Sporto genetika Genetinių veiksnių įtaka fizinėms savybėms (raumenų jėga, ištvermė, greitis) ir sportiniams pasiekimams, metabolizmas ir energijos apykaita, genetinė predispozicija traumoms, atsistatymas.	2									
14. Taikomoji genomika Genetinių technologijų panaudojimas ligų prevencijai, diagnozei ir gydymui. Genomo redagavimo technologijos ir strategijos. Genų terapijos tipai ir strategijos. Šių technologijų privalumai, trūkumai ir problemos. Etiniai aspektai ir klausimai. Prenatalinė genetinė diagnostika. Paveldimų ligų ir vėžio ankstyva diagnostika. Predikcinė genetinė diagnostika. Farmakogenomika, Farmakokinetika. Farmakodinamika. Vaistų metabolizmas. Pirmosios (oksidacija, redukcija, hidrolizė) ir antrosios (konjugacijos) fazių vaistų metabolizmo reakcijos. Fermentų citochromų P450 superšeima ir su jais susiję genai. Asmeninė medicina farmakogenetikoje.	4									
15. Koliokviumas II	2									
16. Koliokviumų ir / ar kitų atsiskaitymų laikymas ar perlaikymas	2									
Seminarų metu, pagal per semestrą numatytą užsiėmimų planą, analizuojami klasikiniai ir nauji molekuliniai genetiniai metodai aptariant teoriją ir taikymą.			14							Savarankiškos literatūros studijavimas. Pasirinktos seminaro temos pristatymo rengimas.
Pratybų metu, pagal per semestrą numatytą užsiėmimų planą, analizuojami molekuliniai genetiniai metodais gauti duomenys.				16						
Iš viso	34		14	16					71	

Vertinimo strategija	Svoris proc.	Atsiskaitymo laikas	Vertinimo kriterijai ir tvarka
I koliokviumas	35	Semestro metu, pagal paskaitų ir seminarų planą	Koliokviumas vyksta kontaktiniu būdu auditorijoje arba virtualioje mokymosi aplinkoje. Koliokviumo klausimyną sudaro 35 trumpo atsakymo ir/ar testo tipo klausimų, kurių kiekvieno atsakymo vertė yra 0,1 balo. Maksimalus galimas įvertinimas 3,5 balai. Koliokviumo laikymas yra privalomas. Koliokviumas laikomas išlaikytu surinkus ≥ 50 % nuo maksimalaus įvertinimo. Dėl pateisinamos priežasties praleidus koliokviumą, perlaikymo data ir laikas yra derinamas individualiai su dėstytoju.
II koliokviumas	35	Semestro gale ar sesijos metu	Koliokviumas vyksta kontaktiniu būdu auditorijoje arba virtualioje mokymosi aplinkoje. Koliokviumo klausimyną sudaro 35 trumpo atsakymo ir/ar testo tipo klausimų, kurių kiekvieno atsakymo vertė yra 0,1 balo. Maksimalus galimas įvertinimas 3,5 balai. Koliokviumo laikymas yra privalomas. Koliokviumas laikomas išlaikytu surinkus ≥ 50 % nuo maksimalaus įvertinimo. Galutinį dalyko pažymį sudaro pasirinktos paskaitos potėmės pristatymo ir dviejų koliokviumų įvertinimų suma.
Pasirinktos paskaitos potėmės pristatymas seminarų metu	30	Semestro metu, pagal paskaitų ir seminarų planą	Semestro pradžioje studentas turi pasirinkti vieną seminaro temą ir ją pristatyti parengdamas pristatymą žodžiu (paruošus elektronines skaidres) ar pasitelkdamas kitas vizualines priemones seminaro metu. Pristatymo trukmė – 15 min. Vertinama: nagrinėjamos pasirinktos temos pristatymo turinys ir forma. Turinyje turi būti atskleista nagrinėjamo tyrimo metodo problematika, principai, taikymas, privalumai, trūkumai. Vertinimo kriterijai: įvadas (5); metodo principo aptarimas (30); metodo taikymo, privalumų ir trūkumų aptarimas (30); išvados (5); literatūra (5); pateikimo forma/apipavidalinimas (5); mokslinė kalba (10); atsakymas į klausimus (10); alternatyvumas/originalumas (originalios iliustracijos, neįprastas informacijos pateikimo būdas ir kt.) (papildomai 5). Informacija turi būti pristatyta nuosekliai, paisant lietuvių kalbos taisyklių, taisyklingai vartojant mokslinę kalbą. Skatintinas originalus žodinio pristatymo būdas. Maksimalus galimas įvertinimas 3 balai. Seminarų lankymas privalomas. Nedalyvavus dėl pateisinamų priežasčių už seminarą (-us) atsiskaitoma kitu, su dėstytoju suderintu, būdu ir laiku.
Papildomai		Semestro metu	Žinių patikrinimo testas ir/ar protų kovos (1 vieta – 0,3 balo; 2 vieta – 0,2 balo; 3 vieta – 0,1 balo). Surinkti papildomi balai pridedami skaičiuojant galutinį balą.

Autorius	Leidimo metai	Pavadinimas	Periodinio leidinio Nr. ar leidinio tomas	Leidimo vieta ir leidykla ar internetinė nuoroda
Privaloma literatūra				
Kučinskas V.	2012	Genetikos ir genomikos pagrindai	-	Vilniaus universiteto leidykla, Vilnius
Strachan T., Read A. P.	2019	Human molecular genetics	5	Garland Publishing Inc., Niujorkas
Papildoma literatūra				
Kučinskas V.	2004	Genomo įvairovė: lietuviai Europoje	-	Spalvų šalis, Vilnius
Lesk A. M.	2017	Introduction to Genomics	3	Oxford University Press, JK
Molytė A., Kučinskas V.	2015	Žmogaus genomo analizė: dažniausiai taikomi matematiniai metodai: mokomoji knyga	-	Vilniaus universiteto leidykla, Vilnius