



ПОРЕМЕЋАЈИ УЗРОКОВАНИ МУТАЦИЈАМА *FMR1* ГЕНА: ГЕНЕТСКЕ, КЛИНИЧКЕ, ДИЈАГНОСТИЧКЕ И ТЕРАПИЈСКЕ СМЕРНИЦЕ

3. април 2019., од 9-16^{30h}, ХОТЕЛ КРИСТАЛ, ИНТЕРНАЦИОНАЛНИХ БРИГАДА 9, БЕОГРАД

РУКОВОДИЛАЦ СЕМИНАРА: доц. др Драгана Протић,

Медицински факултет Београд, Институт за фармакологију, клиничку фармакологију и токсикологију

О СЕМИНАРУ: Fragile X Mental Retardation 1 (*FMR1*) ген, лоциран на икс (X) хромозому (Xq27.3) откривен је 1991. године. Нормално, *FMR1* ген садржи 30-45 CGG нуклеотидних триплета. Постоје два облика мутације гена код којих је број CGG триплета увећан: непотпуна (енг. *premutation*; 55-200 CGG триплета) и пуна мутација (енг. *full mutation*; >200 CGG триплета). Непотпуна мутација *FMR1* гена је повезана са неуродегенеративним обољењем које подсећа на паркинсонизам (енг. *FX-TAS: Fragile X Tremor Ataxia Syndrome*), и које може да се јави код сваког другог мушкарца са овим генетским поремећајем. Између осталог, *FX-TAS* прати: атаксија, тремор, поремећај когниције, неуропатија, Такође, постојање непотпуне мутације *FMR1* гена (и до 1 на 250 особа; 1М у САД-у, 10М у целом свету) доводи до преране инсуфицијенције јајника повезане са стерилитетом и раном менопаузом код једне од пет жена са овим генетским поремећајем (енг. *FXPOI: fragile X-associated primary ovarian insufficiency*). Синдром нестабилног (фрагилног) X-хромозома (енг. *fragile X syndrome, FXS*) настаје као последица пуне мутације *FMR1* гена и представља најчешћи узрок наслеђене интелектуалне заосталости и водећи познати узрок аутизма изазваног појединачно измењеним генима. Другим речима, *FXS* може клинички да се манифестује у виду поремећаја из аутистичног спектра (енг. *Autism Spectrum Disorders-ASD*) и одговоран је за око 5% свих случајева *ASD*. Као неуроразвојно обољење, *FXS* се клинички манифестује, као последица недостатка *Fragile X Mental Retardation* протеина (*FMRP*), у раном дечјем узрасту, чешће код дечака. Два од три дечака са клиничком сликом *FXS* имају испуњене критеријуме за постављање дијагнозе *ASD*. Клиничку слику *FXS* карактеришу различита когнитивна оштећења, поремећаји говора и понашања (поремећај пажње, хиперактивност, анксиозност, тешкоће при учењу,...). У свету, дијагноза *FXS* се поставља код деце просечне старости 35-37 месеци. Познато је да је могуће поставити рану, прецизну генетску дијагнозу пуне и/или непотпуне мутације *FMR1* гена ДНК анализом крви. Удружења генетичара, дечијих неуролога и психијатара препоручују да деца са дијагнозом *ASD* обавезно буду тестирана на мутације *FMR1* гена. Треба истаћи да су у току унапредовале клиничке студије које за циљ имају увођење у клиничку праксу лекова који могу да модификују срж поремећаја у аутизму који је повезан са *FXS*. При томе, број унапредовалих клиничких студија лекова за *FXS* далеко је већи у односу на друге развојне поремећаје, укључујући аутизам непознатог порекла. Резултати студије процене знања, ставова и праксе (тзв. КАП студија) спроведене међу лекарима и студентима медицине крајем 2016. и почетком 2017. године, показала је да је ниво знања у овој медицинској области веома низак, велику спремност садашњих и будућих лекара да спроводе генетско тестирање код циљне групе оболелих уколико би им генетски тест био доступан, као и велику заинтересованост за додатном едукацијом у овој области (100% испитаника је одговорило да им је неопходна додатна едукација). У Институту за јавно здравље Србије "Др Милан Јовановић Батут" у току је развој и организација првог националног Регистра деце са сметњама у развоју, који ће укључити и *FXS*. Треба истаћи да је ово један од првих таквих Регистра у региону, па и шире.

ЦИЉ СЕМИНАРА је упознавање полазника са: знаковима, симптомима и критеријумима за постављање дијагнозе поремећаја који су последица мутације *FMR1* гена на X хромозому (тзв. нестабилног/фрагилног X хромозом); молекуларно-генетским механизмом фрагилног X хромозома; повезаношћу фрагилног X синдрома (последица пуне мутације *FMR1* гена) и аутизма; улогом педијатра и психијатра у раној детекцији фрагилног X синдрома у дечјој популацији; првим националним Регистром деце са сметњама у развоју; могућностима терапије поремећаја који су последица мутације *FMR1* гена и развојем нових лекова у овој области; доступним генетским тестирањем на постојање мутације *FMR1* гена.

МЕТОДЕ РАДА: предавања, интерактивна дискусија

ПРЕДАВАЧИ: Проф. др Ивана Новаковић, Доц. др Драгана Протић, Assist. Prof. др Дејан Будимировић, Доц. др Ружица Крављанац, Др Снежана Плавшић

ПРОФИЛ СЛУШАЛАЦА: лекари, биохемичари, општа медицина, генетичари, педијатри, психијатри, неуролози, епидемиолози

БРОЈ ПОЛАЗНИКА: 120

ТРОШКОВИ ЕДУКАЦИЈЕ: 3.000,00 динара

**ПРОГРАМ ЈЕ АКРЕДИТОВАН ОД СТРАНЕ ЗДРАВСТВЕНОГ САВЕТА РЕПУБЛИКЕ СРБИЈЕ
СА 6 ПОЕНА ЗА ПОЛАЗНИКЕ СЕМИНАРА**

> ПРИЈАВЉИВАЊЕ ЗА СЕМИНАР ЈЕ ОБАВЕЗНО

И ВРШИ СЕ ЦЕНТРУ ЗА КОНТИНУИРАНУ МЕДИЦИНСКУ ЕДУКАЦИЈУ
E-MAIL: kontinuiranaedukacija@med.bg.ac.rs ИЛИ НА ТЕЛЕФОНЕ 36 36 363 И 36 36 364

➡ **ТРОШКОВИ ЕДУКАЦИЈЕ** СЕ УПЛАЋУЈУ НА ТЕКУЋИ РАЧУН МЕДИЦИНСКОГ ФАКУЛТЕТА У БЕОГРАДУ
840-1139666-89, ПОЗИВ НА БРОЈ RP – 495/2 - 742121

- ➡ **ФИНАНСИЈСКА СЛУЖБА МЕДИЦИНСКОГ ФАКУЛТЕТА У БЕОГРАДУ** - ФАКС 011 36 36 314
- ➡ **ИЗДАВАЊЕ РАЧУНА ЗА ТРОШКОВЕ ЕДУКАЦИЈЕ** - КОНТАКТ ТЕЛЕФОН И ФАКС - 36 36 317
- ➡ **ИНФОРМАЦИЈЕ О ПРИСТИГЛИМ УПЛАТАМА ЗА ЕДУКАЦИЈУ** - КОНТАКТ ТЕЛЕФОН - 36 36 306

ПИБ Медицинског факултета у Београду: 100221404

*** ПОТВРДА О ИЗВРШЕНОЈ УПЛАТИ СЕ ПРЕДАЈЕ ПРИЛИКОМ РЕГИСТРАЦИЈЕ ***

ПРОГРАМ

**ПОРЕМЕЋАЈИ УЗРОКОВАНИ МУТАЦИЈАМА *FMR1* ГЕНА: ГЕНЕТСКЕ,
КЛИНИЧКЕ, ДИЈАГНОСТИЧКЕ И ТЕРАПИЈСКЕ СМЕРНИЦЕ**

3. АПРИЛ 2019.

8:30-9:00	Регистрација учесника	
9:00-9:30	Улазни тест	
9:30-10:10	Знање о поремећајима узрокованим мутацијама <i>FMR1</i> гена: Србија и свет	Доц. др Драгана Протић
10:10-10:30	Интерактивна дискусија	Доц. др Драгана Протић
10:30-11:10	Молекуларно-генетски механизам фрагилног X	Проф. др Ивана Новаковић
11:10-11:30	Интерактивна дискусија	Проф. др Ивана Новаковић
п а у з а		
11:45-12:25	Аутизам у склопу фрагилног X синдрома	Assist. Prof. dr Дејан Будимировић
12:25-12:45	Интерактивна дискусија	Assist. Prof. dr Дејан Будимировић
12:45-13:25	Улога педијатра у раном откривању Фрагилног X синдрома у дејој популацији	Доц. др Ружица Крављанац
13:25-13:45	Интерактивна дискусија	Доц. др Ружица Крављанац
п а у з а		
14:30-15:10	Организација Регистра деце са сматњама у развоју	Др Снежана Плавшић
15:10-15:30	Интерактивна дискусија	Др Снежана Плавшић
15:30-16:00	Провера с течених знања-тест	
16:00-16:15	Евалуација семинара	
Закључци и затварање семинара		