

## РЕЦЕНЗИЈА

**НА РАКОПИСОТ „ПРАКТИКУМ ПО ОСНОВИ НА ХУМАНА ГЕНЕТИКА” ОД М-Р ДАНИЕЛА ТОДОСИЕВА, Д-Р ЕМИЛИЈА АНДОВА, АС. М-Р Д-Р МАРИЈА КАРАКОЛЕВСКА-ИЛОВА И ПРОФ. Д-Р ДАРКО БОШНАКОВСКИ, ФАКУЛТЕТ ЗА МЕДИЦИНСКИ НАУКИ, УНИВЕРЗИТЕТ „ГОЦЕ ДЕЛЧЕВ” ВО ШТИП**

Врз основа на одредбите од Статутот и Правилникот за единствените основи за остварување на издавачка дејност на Универзитет „Гоце Делчев” во Штип, како и Одлуката бр.2002-277/31 од 7.12.2017 г. од 194. редовна седница на Наставно-научниот совет на Факултетот за медицински науки, одржана на ден 28.11.2017 година, избрана е Рецензентска комисија во состав:

- проф. д-р Татјана Рушковска – вонреден професор на Факултет за медицински науки, Универзитет „Гоце Делчев“ – Штип;
- проф. д-р Невенка Величкова – вонреден професор на Факултет за медицински науки, Универзитет „Гоце Делчев“ – Штип,

за изготвување на извештај, рецензија за „ПРАКТИКУМ ПО ОСНОВИ НА ХУМАНА ГЕНЕТИКА” од м-р Даниела Тодосиева, д-р Емилија Андова, ас. м-р д-р Марија Караколевска-Илова, проф. д-р Дарко Бошнаковски, наменет за студентите на прв циклус студии на Факултет за медицински науки при Универзитет „Гоце Делчев” во Штип.

По прегледот на доставениот ракопис, Комисијата до Наставно-научниот совет на Факултетот за медицински науки го поднесува следниов

## ИЗВЕШТАЈ

**Општи податоци за ракописот**

Предложениот ракопис од м-р Даниела Тодосиева, д-р Емилија Андова, ас. м-р д-р Марија Караколевска-Илова, проф. д-р Дарко Бошнаковски со наслов „Практикум по основи на хумана генетика“ како учебно помагало за објавување во електронска форма во е-библиотеката на Универзитет „Гоце Делчев“ во Штип е наменет за предметот Основи на хумана генетика, што се слуша во прв семестар, за студентите на стручни студии на Факултетот за медицински науки при Универзитет „Гоце Делчев“ во Штип, со неделен фонд на часови од 2 + 2 + 1.

Ракописот поднесен за рецензирање е подготвен според Наставната програма и ја опфаќа наставната материја по предметот Основи на хумана генетика.

**Податоци за обемот на ракописот**

Ракописот има вкупно 102 страници (А4 формат, со големината на фронт Arial 11, *regular*, единечен проред). Во однос на обемот ги задоволува основните критериуми за објавување на рецензиран практикум како учебно помагало во електронска форма според одредбите од Правилникот за единствените основи за остварување на издавачка дејност на Универзитет „Гоце Делчев“ во Штип. Содржината на практикумот е поделена на 13 тематски единици (вежби), кои одговараат на посебни наставни единици од областа на хуманата генетика. Покрај текстот, ракописот содржи и 64 слики и неколку табели.

**Податоци за постоење на сличен или ист наслов**

Овој текст ќе има голем придонес во реализација на практичната настава по предметот Основи на хумана генетика, бидејќи студентите на стручните студии на Факултетот за медицински науки при УГД досега немаа достапно на располагање практикум на македонски јазик. При изработката на овој ракопис авторите консултирале релевантни научни извори, литература од домашни и странски автори. Ракописот претставува автентично авторско дело.

**Краток опис на содржината**

Во почетокот на овој ракопис е дадена содржината на тематските единици (вежби). Со кус предговор, авторите ги воведуваат студентите во основната содржина и цели на практикумот, а потоа следи детална разработка на одбрани поглавја од предметот Основи на хумана генетика. На крајот е дадена листа на референци или библиографија (користена литература). Содржината што е презентирана во практикумот е систематизирана во 13 вежби.

Во првата вежба најнапред е опишана морфологијата на хромозомите, нивните основни структурни делови како и класификацијата на хромозомите врз основа на местоположбата на центромерот. Потоа следува разработка на основните чекори на постапката на кариотипизација, изработка на кариотип, кариограм и идиограм, како и најчесто употребуваните техники на *Giemsa* боене на хромозомите. Во оваа вежба е објаснета и цитогенетската номенклатура и начинот на кој се групирани хромозомите.

Во втората вежба е разработена флуоресцентна *in situ* хибридизација (Fluorescence *in situ* hybridisation (FISH)), техниката со која се овозможува детекција на нуклеинските киселини односно детекција на специфични целни секвенци во клетката, со истовремено зачувување на морфологијата на ткивата и клетките. Објаснета е постапката за изведба на FISH методата и видовите на проби кои се користат при овој дијагностички метод, како и начинот на одбележување на пробите.

Во третата вежба од практикумот се објаснети видовите на нумерички и структурни хромозомски аберации, како и тоа кои се автосомни а кои полови хромозомски аберации. Како пример на автосомни хромозомски аберации се објаснети карактеристиките на Даунов синдром, Патау и Едвардсов синдром. Преку Тарнеров синдром, Јакобсов и Клиненфелтеров синдром се објаснети половите хромозомски аберации.

Четвртата вежба се однесува на наследувањето на својствата, односно со по неколку примери објаснети се монохбридно, дихибридно и интермедиерно наследување на особините. Во оваа вежба е објаснето и мултифакториелното наследување кое претставува тип на наследување кое е условено од комбинација на дејството на генетски и околински фактори.

Петтата вежба се однесува на популационата генетика. Во оваа вежба е објаснето што претставува генетската структура на една популација, која ја сочинуваат зачестеноста на генските алели и нивните комбинации во одреден временски период, како и тоа кога една популација се наоѓа во генетска рамнотежа. Преку неколку примери со помош на Харди-Винберговиот принцип е објаснето правилото за константна фреквенција на алелите и генотиповите во една популација.

Шестата вежба го објаснува начинот на изработка на родословно стебло, со цел следење на разни патолошки и нормални карактеристики, доминантни или рецесивни, автосомни или полови мутации и нивно пренесување низ генерациите, односно анализа на генетската историја на одредено семејство.

Седмата вежба се однесува на видови крвни групи, начините на нивно одредување и наследување, како и одредувањето, наследувањето и значењето на Rh факторот.

Осмата вежба ги разработува пренаталната дијагностика како постапка на одредени неинвазивни и инвазивни техники со помош на кои се откриваат и утврдуваат одредени генетски условени малформации кај плодот за време на интраутериниот развој, како и за индикацијата и начинот на спроведување на генетско советување.

Во деветтата вежба е обработена постапката на електрофореза, која претставува процес на движење на наелектризирани молекули под дејство на електрично поле. Со оваа техника се овозможува сепарација на компонентите од смеса врз основа на некои нивни карактеристики, како што се големина, полнеж итн. Објаснети се начините на подготовка на полиакриламидни и агарозни гелови кои претставуваат матрикси за раздвојување. Објаснета е постапката на дводимензионалната електрофореза, која претставува комбинација од две едnodимензионални техники и овозможува сепарација на молекулите врз основа на две величини на молекулите: полнеж и големина. Во оваа вежба е објаснета и гел електрофореза во пулсирачко поле со која се раздвојуваат и поголеми молекули, со менување на правецот на протекување на електричното коло во одреден временски интервал под одреден агол.

Десеттата вежба ја обработува постапката за изолација на ДНК и РНК. Објаснета е постапката на стандардната фенол-хлороформ екстракција за изолација на ДНК молекулата, како и основните чекори за изолација на РНК. Овде е објаснет и начинот на мерење на концентрацијата и чистотата на екстрахираните молекули со комбинација на две методи и тоа спектрофотометриско мерење и електрофореза на агарозен гел.

Единаесеттата вежба се однесува на постапката на екстракција на протеини и нивно раздвојување од смеса врз основа на нивните различни особини. Објаснети се неколку хроматографски техники со кои се овозможува раздвојување на компоненти од смеса. Даден е пример за јонизменувачка хроматографија со која молекулите се сепарираат врз основа на нивниот полнеж, гел-филтрациска хроматографија за сепарација на молекулите според нивната големина и афинитетна хроматографија за раздвојување на молекули врз основа на нивниот специфичен афинитет.

Во дванаесеттата вежба се опишани блотирачките техники кои претставуваат пренос на ДНК или РНК фрагменти или протеини од гел, по извршена електрофореза, на нитроцелулозна хартија или најлонска мембрана, по пат на впивање. Објаснета е Southern blot техниката за детекција на фрагменти на ДНК, Northern blot техниката за детекција на РНК фрагменти и Western blot техника за детекција на специфични протеини со помош на специфични антитела.

Тринаесеттата вежба ја обработува полимеразата верижната реакција (Polymerase chain reaction – PCR), како постапка со која се овозможува брза и едноставна *in vitro* амплификација на ДНК фрагменти. Посебно се обработени квантитативна PCR (Real time PCR), метод за истовремена амплификација и квантификација на целните фрагменти и реверзна транскриптаза полимеразата верижна реакција (Reverse Transcription PCR), метод во кој како почетен материјал се користи РНК и се употребува при анализа на експресијата на гените.

На крајот од секоја вежба со помош на неколку прашања студентите имаат можност за проверка на своето знаење за соодветната тематска единица.

## ЗАКЛУЧОК

Ракописот „Практикум по основи на хумана генетика“ е целосно направен според наставната материја предвидена во програмата за предметот Основи на хумана генетика, наменет за студентите од стручните студии на Факултетот за медицински науки при Универзитет „Гоце Делчев“ во Штип. При презентирањето на единиците од практичниот дел на наставната програма од областа на основи на хумана генетика, авторите на овој практикум применуваат современи начела и принципи и од методски и од методолошки аспект. Наставните поглавја се елаборирани системски и прегледно, што е основен предуслов студентите да можат лесно да ја изведат и реализираат предвидената содржина од областа на хуманата генетика. Ракописот е напишан на ниво кое може да биде усвоено и апсорбирано од страна на редовните и вонредните студенти на стручните студии на Универзитетот „Гоце Делчев“. Материјалот е пишуван на литературен македонски јазик и истиот можат да го користат и останати студенти на Универзитетот „Гоце Делчев“ кои обработуваат иста или слична област. Од горнаведеното може да се заклучи дека ракописот со наслов „Практикум по основи на хумана генетика“ од м-р Даниела Тодосиева, д-р Емилија Андова, ас. м-р д-р Марија Караколевска-Илова, проф. д-р Дарко Бошнаковски ги задоволува основните критериуми за објавување во форма на рецензиран практикум. Поради тоа, како членови на Рецензентската комисија со задоволство им предлагаме на членовите на Наставно-научниот совет на Факултетот за медицински науки во Штип да го прифатат овој труд за објавување како електронски практикум во е-библиотеката на Универзитетот „Гоце Делчев“ – Штип.

## РЕЦЕНЗЕНТИ

Проф. д-р Татјана Рушковска, с.р.  
Проф. д-р Невенка Величкова, с.р.