

CITGENOMIKA U KLINIČKOJ PRAKSI	
OPĆE INFORMACIJE	
Nositelj predmeta	Prof. dr. sc. Jasenka Wagner Kostadinović
Suradnici	Izv. prof. dr. sc. Feodora Stipoljev dr. sc. Višnja Tomac
Studij	Sveučilišni integrirani prijediplomski i diplomski studij Medicina
Status predmeta	Izborni
Godina studija, semestar	2. godina, 4. semestar
Bodovna vrijednost (ECTS)	2,0 ECTS
Način izvođenja nastave (broj sati)	5 sati predavanja, 14 sati seminara, 6 sati vježbi
Očekivani broj studenata na predmetu	30
OPIS PREDMETA	
Ciljevi predmeta	
Tijekom kolegija 'Citogenomika u kliničkoj praksi' student će naučiti osnove suvremenih metoda za analizu genoma i kromosoma te će znati pravilno odabrati i interpretirati rezultat genetičkog testa. Temeljem rezultata citogenomske analize, interpretirati će rodoslovno stablo obitelji i procijeniti rizik za pojavu genetičkog oboljenja kod drugih članova obitelji te potrebu za dodatnim genetičkim testiranjima.	
Uvjeti za upis predmeta i ulazne kompetencije koje su potrebne za predmet	
Položeni svi ispiti prethodnih godina studija	
Ishodi učenja na razini programa kojima predmet pridonosi	
1.1, 1.2, 2.3, 3.1, 3.2, 3.3, 3.4	
Očekivani ishodi učenja na razini predmeta (5-10 ishoda)	
Nakon odslušanih predavanja, aktivnom sudjelovanju na seminarima i vježbama, samostalnog učenja i položenog ispita studenti će znati: • s obzirom na kliničku sliku odabrati najoptimalniji citogenomski test • interpretirati rezultat genetičkog testa i kritički procijeniti ograničenja provedenog testiranja • s obzirom na rezultat citogenomske analize predvidjeti rizik pojave bolesti kod potomaka ili oblik napredovanja bolesti kod pacijenta • procijeniti postoji li potreba te preporučiti dodatna testiranja članovima obitelji • poznavati etičke norme struke i principe genetičkog savjetovanja oboljelog i članova njegove obitelji	
Sadržaj predmeta	
Predavanja: Genotip i fenotip. Medelovi zakoni nasljeđivanja. Multipli aleli i kompleksna svojstva. Anticipacija. Mozaicizam. Kimerizam. Uniparentna disomija. Genomski imprinting. Mitohondrijsko nasljeđivanje. Monogenske bolesti. Numeričke i strukturne kromosomopatije. Onkogeni. Tumor supresorski geni. Genetika najčešćih karcinoma. Genetičko savjetovanje. Principi crtanja obiteljskog stabla. Računanje rizika. Indikacije za analizu kariograma. Indikacije za prenatalnu dijagnostiku. Tehnike koje se koriste za analizu genoma. Odabir tkiva za analizu. Odabir odgovarajuće laboratorijske tehnike. Seminari: Rješavanje primjera kliničkih slučajeva (muška neplodnost, ženska neplodnost, poremećaj diferencijacije spola, malformacijski sindrom u novorođenčadi, mikrolelecijski sindrom, mentalno	

zaostajanje s/bez dismorfije fenotipa, sindrom mijelodisplazije, kronična limfatička leukemija, prenatalna dijagnostika nebalansirane kromosomske preuredbe). Odabir genomskog testa temeljem indikacije. Interpretacija dobivenog rezultata. Pretraživanje genomskih baza podataka. Genetičko savjetovanje oboljelog i njegove obitelji.

Vježbe:

1. Klasična citogenetička tehnika: Izrada kariograma iz periferne krvi tehnikama G i C pruganja (način uzimanja i transporta uzorka, kultivacija stanica, izrada preparata, tehnike bojenja i slaganje kromosoma, rad sa softverom za slaganje kariotipa).
2. Molekularna citogenetička tehnika: Fluorescentna in situ hibridizacija (FISH, odabir uzorka, kultivacija stanica, izrada preparata, mikroskopiranje na fluorescentnom mikroskopu)
3. Komparativna genomska hibridizacija na mikropostroju (aCGH, odabir i priprema uzorka, označavanje DNA, hibridizacija, očitavanje fluorescentnih signala i interpretacija rezultata)

Vrste izvođenja nastave: Predavanja; seminari; vježbe.

Obaveze studenata

Pohađanje svih oblika nastave je obavezno, student mora aktivno sudjelovati na svim seminarima i vježbama. Student može opravdano izostati s 30% svakog od oblika nastave. Neodrađena vježba i seminar mora se kolokvirati.

Praćenje rada studenata (*Povezivanost ishoda učenja, nastavnih metoda i ocjenjivanja*)

Nastavna aktivnost	ECTS	Ishod učenja	Aktivnost studenta	Metode procjenjivanja	Ocjenski bodovi	
					Min.	Max.
Pohađanje nastave (predavanja, seminari, vježbe)	0,5	1-5	Prisutnost na nastavi	Evidencija	5	20
Vježbe, Seminari	1,0	1-5	Priprema za nastavu proučavanjem literature koju pripremi nastavnik	Pripremljenost studenta procijenit će se temeljem njegove aktivnosti i pokazanog znanja tijekom seminara i vježbi	30	50
Ispit	0,5	1-5	Učenje za ispit	Usmeni ili pismeni ispit	15	30
Ukupno	2,0				50	100

Oblikovanje završne ocjene:

Ocjenskim bodovima ostvarenim tijekom nastave pridružuju se bodovi ostvareni na ispitu. Ocjenjivanje se vrši apsolutnom raspodjelom, odnosno na temelju konačnog postignuća i uspoređuje se s brojčanim sustavom na sljedeći način:

A – izvrstan (5): 80-100 ocjenskih bodova ; B – vrlo dobar (4): 70-79,99 ocjenskih bodova; C – dobar (3): 60-69,99 ocjenskih bodova; D – dovoljan (2): 50-59,99 ocjenskih bodova

Obavezna literatura (dostupna u knjižnici i putem ostalih medija)

1. R.J. McKinlay Gardner, David J. Amor: Gardner and Sutherland's Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling (5 edn), Oxford University Press, 2018	0	online izdanje
--	---	----------------

2. Editor(s): McGowan-Jordan, Jean (Ottawa, ON); Hastings, Ros J. (Oxford); Moore, Sarah (Adelaide, SA): ISCN 2020 An International System for Human Cytogenomic Nomenclature (2020)	0	online izdanje
3. Turnpenny P, Ellard S: Emeryeve OSNOVE MEDICINSKE GENETIKE, 14.izdanje, Medicinska naklada, Zagreb, 2011	15	MEFOS knjižnica
Dopunska literatura		
Emery's elements of medical genetics, 15th edition, 2017. (dostupno online)		
Načini praćenja kvalitete koji osiguravaju stjecanje izlaznih kompetencija		
Anonimna, kvantitativna, standardizirana studentska anketa o predmetu i radu nastavnika koju provodi Ured za kvalitetu Medicinskog fakulteta Osijek.		
Napomena		
E-učenje ne ulazi u norma sate predmeta, ali se koristi u nastavi i sadrži poveznice na različite stranice, video i audio materijale dostupne na mrežnim stranicama.		