

MEDICINSKA GENETIKA	
OPĆE INFORMACIJE	
Nositelj predmeta	Prof. dr. sc. Jasenka Wagner Kostadinović
Suradnici	Prof. dr. sc. Marija Heffer, dr. med. Prof. dr. sc. Borut Peterlin Izv. prof. dr. sc. Silvija Pušeljić, dr. med.
Studij	Sveučilišni integrirani prijediplomski i diplomski studij Medicina
Status predmeta	Obvezni
Godina studija, semestar	6. godina, 11. semestar
Bodovna vrijednost (ECTS)	4,0
Način izvođenja nastave (broj sati)	Predavanja (27); Seminari (18)
Očekivani broj studenata na predmetu	70
OPIS PREDMETA	
Ciljevi predmeta	
Prepoznati bolesno stanje koje ima genetičku etiologiju. Pravilno odabrati i interpretirati rezultat genetičkog testa, razumjeti posljedice genetičkih i epigenetičkih promjena na zdravlje, interpretirati rodoslovno stablo i procijeniti rizik za pojavu genetičkog oboljenja kod drugih članova obitelji.	
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., 2.1, 2.3., 3.2., 3.4.,3.5., 4.2.	
Očekivani ishodi učenja na razini predmeta (5-10 ishoda)	
Nakon odslušanih predavanja i odrađenih seminara, samostalnog učenja i položenog ispita studenti će znati: 1. utvrditi tip i način nasljeđivanja bolesti 2. izabrati odgovarajuće laboratorijske pretrage za postavljanje dijagnoze genetičke bolesti 3. dobiveni nalaz interpretirati s obzirom na etiologiju bolesti 4. predvidjeti rizik pojave bolesti kod potomaka i oblik napredovanja bolesti kod pacijenta 5. poznavati etičke norme struke i principe genetičkog savjetovanja oboljelog i članova njegove obitelji	
Sadržaj predmeta	
Predavanja Organizacija nasljedne tvari: struktura i funkcija DNA i RNA, organizacija kromatina, humani kariogram. Kromosomopatije: numeričke i strukturne aberacije, kromosomski sindromi, mikrotelecijski sindromi, klinička molekularna citogenetika. Obrasci nasljeđivanja: Mendelovsko i ne-Mendelovsko nasljeđivanje (mitohondrijsko, uniparentna disomija, fenomen genomskog utiskivanja, dinamičke mutacije, mozaicizam, digensko nasljeđivanje); poligensko i multifaktorijalno nasljeđivanje. Monogenske bolesti. Poligenske bolesti. Onkogenetika: genetska osnova maligne transformacije, protoonkogeni i mehanizmi njihove aktivacije, tumor-supresorski geni, poremećaji kontrole staničnog ciklusa, tumorogeneza. Populacijska genetika: karakteristike populacije u ravnoteži, Hardy-Weinbergovo načelo, čimbenici koji mijenjaju genetsku ravnotežu, genski polimorfizmi i značaj populacijsko-genetičkih istraživanja u medicini.	

Razvojna genetika: gametogeneza, oplodnja, rani embrionalni razvoj, determinacija spola, rast i diferencijacija, diferencijalna aktivnost gena, razlikovanje teratogenih i nasljednih čimbenika. Kongenitalne anomalije i dismorfični sindromi. Reproductivna genetika (metode potpomognute oplodnje, genetički uzroci neplodnosti). Prenatalna dijagnostika: invazivne metode (biopsija korionskih resica, amniocenteza, kordocenteza) i neinvazivne metode (ultrazvučni i biokemijski probir, analiza slobodne fetalne DNA iz krvi majke), preimplantacijska dijagnostika. Genetičko savjetovanje: postavljanje kliničke dijagnoze, odabir dijagnostičke metode, izračunavanje rizika, davanje genetičkih informacija u skladu sa osnovnim etičkim principima i metodama genetičkog savjetovanja. Specifični problemi u genetičkom savjetovanju (nepenetrantnost gena, varijabilna ekspresija, fenokopije, genetička heterogenost, konsangvinitet, lažno očinstvo, incest). Testovi probira za genetičke bolesti (populacijski, obiteljski, novorođenački, prenatalni). Imunogenetika (primarni nasljedni poremećaji imunosti, sekundarne imunodeficijencije). Neurogenetika. Farmakogenomika, liječenje genetičkih bolesti, genska terapija. Kardiološka genetika. Biokemijska genetika. Epigenetika.

Seminari

Tehnike molekularne biologije: Southern i Northern blot, polimorfizam duljine restrikcijskih fragmenata (RFLP), lančana reakcija polimerazom (PCR), reverzna transkripcija (RT), lančana reakcija polimerazom u stvarnom vremenu (real time PCR), Sangerovo sekvencioniranje, sekvencioniranje slijedeće generacije (NGS), sekvencioniranje genoma/egzoma/kliničkog egzoma; odabir metode, interpretacija rezultata laboratorijskih analiza.

Citogenetičke tehnike: tehnike klasične (G- i C-pruganje) i molekularne citogenetike (fluorescentna in situ hibridizacija (FISH) i komparativna genomska hibridizacija na mikropostroju (aCGH); odabir metode, interpretacija rezultata laboratorijskih testova.

Etika u medicinskoj genetici. Genetički resursi na internetu: online genomske baze podataka, mrežne stranice s informacijama o ekspertnim centrima, kliničkim studijama, akreditiranim genetičkim laboratorijima, lijekovima siročadi. Interpretacija obiteljske anamneze i identifikacija genetičkih problema. Genetika mentalne retardacije. Mitohondrijske i metaboličke bolesti. Genetičko savjetovanje-igranje uloga.

Vrste izvođenja nastave

Predavanja, seminari

Obaveze studenata

Pohađanje svih oblika nastave je obavezno, a student mora pristupiti svim provjerama znanja. Student može opravdano izostati s 30% svakog od oblika nastave. Izostanak sa seminara 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 predavanja	0,5	1-5	Prisutnost na nastavi	Evidencija	5	10
Seminari	0,5	1-5	Prisutnost i aktivno sudjelovanje na seminarima	Evidencija prisutnosti, prezentacije, pisani esej	10	20

Završni ispit	3,0	1-5	Učenje za pismeni i usmeni ispit	Pismeni i usmeni ispit	35	70
Ukupno	4,0				50	100

Oblikovanje završne ocjene:

Ocjenskim bodovima ostvarenim tijekom nastave pridružuju se bodovi ostvareni na pismenom i usmenom 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)

Naslov	Broj primjeraka u knjižnici	Dostupnost preko ostalih medija
1. Turnpenny P, Ellard S: Emeryeve OSNOVE MEDICINSKE GENETIKE, 14. izdanje, Medicinska naklada, Zagreb, 2011.	11	

Dopunska literatura

1. Emery's elements of medical genetics, 15th edition, 2017. (dostupno online)
2. Najnovija znanstvena i stručna literatura prema preporuci nastavnika

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.