HUMANA GENETIKA	
Nositelj predmeta	Prof. dr. sc. Jasenka Wagner Kostadinović
Suradnici	Prof. dr. sc. Marija Heffer Doc. dr. sc. Vedrana Ivić Doc. dr. sc. Marta Balog
Studij	Sveučilišni prijediplomski studij Medicinsko laboratorijska dijagnostika
Status predmeta	Obvezan
Godina studija, semestar	2. godina, 4. semestar
Bodovna vrijednost (ECTS)	**3, 0 ECTS**
Način izvođenja nastave (broj sati)	Predavanja:v15 ; Seminari:v5; Laboratorijske vježbe:v15
Očekivani broj studenata na predmetu	35

OPIS PREDMETA

Ciljevi predmeta

Humana genetika je jedno od polja medicine koje se u posljednje vrijeme najbrže razvija, dok je molekularna genetika integrirana u sve dijelove medicinske znanosti. Svaki medicinski praktičar 21. stoljeća, u postgenomskom dobu, morat će duboko i opsežno poznavati osnovne principe humane genetike i njihovu široku primjenu u zdravlju i bolesti. Predmet humane genetike trebao bi pružiti znanje i vještine koje to omogućuju.

Uvjeti za upis predmeta i ulazne kompetencije koje su potrebne za predmet

Položeni svi ispiti prethodnih godina studija

Ishodi učenja na razini programa koji predmet pridonosi

1.1., 1.2., 2.1, 2.2., 2.7, 3.1, 3.2

Očekivani ishodi učenja na razini predmeta

Nakon odslušanih predavanja, odrađenih seminara i vježbi, samostalnog učenja i položenog ispita studenti će:

1. obrazložiti tip i način nasljeđivanja bolesti
2. izabrati i implementirati odgovarajuće laboratorijske pretrage za postavljanje dijagnoze genetičke bolesti
3. interpretirati dobiveni rezultat pretrage s obzirom na etiologiju bolesti i tehničke aspekte laboratorijskog testa
4. predvidjeti rizik pojave bolesti kod potomaka i oblik napredovanja bolesti kod pacijenta
5. poznavati i primijeniti etičke norme struke i principe genetičkog savjetovanja

Sadržaj predmeta

Predavanja: Genotip i fenotip. DNA kao nasljedni materijal. Regulacija genske ekspresije. Somatske i germinativne mutacije. Mejoza, gametogeneza, oplodnja. Medelovi zakoni nasljeđivanja. Obiteljsko stablo. Multipli aleli i kompleksna svojstva. Anticipacija. Mozaicizam. Uniparentna disomija. Genomski imprinting. Mitohondrijsko nasljeđivanje. Monogenske bolesti. Modeli bolesti s multifaktorskim nasljeđivanjem. Genomski imprinting. Uniparentna disomija. Prader-Willie i Angelman sindrom. Epigenetika i tumorski rast. Frekvencija alela u populaciji. Segregacijska analiza. Analiza genske povezanosti. Medicinske i socijalne intervencije. Distribucija bolesti sa poligenskim nasljeđivanjem. Polimorfizam gena. Tehnike identifikacije gena koji izazivaju multifaktorijalne bolesti. Razlikovanje genetičkih faktora od utjecaja okoliša u razvoju tumora. Onkogeni. Tumor supresor geni. Epigenetika i rak. Genetika najčešćih karcinoma. Genetičko savjetovanje za obitelji sa nasljednim tumorima.

Imunost. Rani znaci nasljednih bolesti koje se pojavljuju u ranoj, pubertetskoj i mladenačkoj dobi: autizam, šizofrenija, spolni dismorfizam. Probir rizičnih populacija i rizičnih pojedinaca. Epigenetika i razvoj mozga. Mapiranje regija u jednojajčanih blizanaca, braće i nesrodnih osoba. Biokemijska genetika.

Seminari: Probir populacije visokog rizika. Testiranje nosilaca autosomno recesivnih i spolno vezanih svojstava. Presimtomatska dijagnostika autosomno dominantnih bolesti. Registri genetičkih bolesti. Tipovi i mehanizmi genetičke sklonosti. Načini otkrivanja genetičke sklonosti razvoju čestih bolesti. Mikrodelecije Y kromosoma. Uzroci ženske neplodnosti. Asistirana koncepcija. Implikacije za genetičke bolesti. Preimplantacijska dijagnostika. Računanje rizika. Etičke dileme u kontekstu šire zajednice. Primjeri iz kliničke prakse. Tehnike koje se koriste u prenatalnoj dijagnostici. Prenatalni probir. Indikacije za prenatalnu dijagnostiku. Neinvazivna prenatalna dijagnostika. Prenatalna terapija. Fertilizacija i implantacija. Plodnost para.

Vježbe: PCR, RT-PCR, Southern blot. Praktično rješavanje nalaza molekularnih analiza. Principi crtanja obiteljskog stabla. Primjeri zadataka sa monogenskim autosomno dominantnim i autosomno recesivnim bolestima. Simptomi bolesti karakteristični kod nasljednih malformacija. Indikacije za pretragu kariograma, način uzimanja i transporta uzorka, izrada preparata, tehnike bojenja i slaganje kromosoma. Kariogrami karakterističnih kromosomopatija. Poremećaji broja spolnih kromosoma. Kromosomski poremećaji i promjene ponašanja kao fenotipska oznaka. Poremećaji spolne diferencijacije. Sindromi kromosomskog loma. Indikacije za analizu kariograma. In situ tehnike genske analize: FISH. Bojanje kromosoma. Komparativna genomika.

Vrste izvođenja nastave

Predavanja; seminari; vježbe

Obaveze studenata

Student je obavezan redovito pohađati i aktivno sudjelovati u svim oblicima nastave. Za uspješnu izvedbu seminara i vježbi potrebna je prethodna priprema studenta. Nastava se održava u propisano vrijeme. Zabranjeno je korištenje mobitela za vrijeme nastave kao i za vrijeme provjera znanja.

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

Način polaganja ispita: pismeni i usmeni ispit.

Nastavna aktivnost	ECTS	Ishod učenja	Aktivnost studenta	Metode procjenjivanja	Ocjenski bodovi	
					Min.	Max.
Pohađanje nastave (predavanje, seminari, vježbe)	1,0	1-5	Prisutnost na nastavi, Aktivno sudjelovanje; Odrađene vježbe i priznat referat	Evidencija	8	16
Pismena provjera znanja	1,0	1-5	Priprema se za završni ispit	Pismeni test	26	42
Usmena provjera znanja	1,0	1-5	Priprema za za završni ispit	Usmeni ispit	26	42
Ukupno	**3,0**					**100**

Vrednovanje pisanog dijela završnog ispita

Postotak točno riješenih zadataka (%)	*Ocjenski bodovi*
60,00-64,99	26

65-69,99	28
70,00-74,99	30
75-79,99	32
80-84,99	34
85-89,99	36
90,00-94,99	39
95-100	42

Oblikovanje završne ocjene:

Ocjenskim bodovima ostvarenim tijekom nastave pridružuju se bodovi ostvareni na završnom 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 putem ostalih medija
Turnpenny P, Ellard S: Emeryeve OSNOVE MEDICINSKE GENETIKE, 14.izdanje, Medicinska naklada, Zagreb, 2011.	10	
Emery's elements of medical genetics, 15th edition, 2017.		On line

Dopunska literatura

Najnoviji znanstveni radovi iz područja 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.