

MOLEKULARNA GENETIKA – OD ZNANSTVENE HIPOTEZE DO MEDICINSKE PRAKSE	
OPĆE INFORMACIJE	
Nositelj predmeta	Prof. dr. sc. Marija Heffer
Suradnici	Doc. dr. sc. Vedrana Ivić Dr. sc. Marta Balog
Studij	Integrirani preddiplomski i diplomski sveučilišni studij Medicine
Status predmeta	Izborni
Godina studija, semestar	1. godina, 2. semestar
Bodovna vrijednost (ECTS)	2
Način izvođenja nastave (broj sati)	Predavanja (5); Seminari (20)
Očekivani broj studenata na predmetu	30
OPIS PREDMETA	
Ciljevi predmeta	
Strukturu i funkciju humanog genoma i mitohondrijske DNA povezati sa selekcijskim mehanizmima koji su ih oblikovali (okoliš, prehrana, infektivni organizmi) i mehanizmima koji na njih djeluju tijekom razvoja i odrasle dobi (genotoksični i epigenetski uticaji) kako bi se razvio analitički način razmišljanja prema mogućnostima molekularne dijagnostike i terapije.	
Uvjeti za upis predmeta i ulazne kompetencije koje su potrebne za predmet	
Odslušan predmet Medicinska biologija.	
Ishodi učenja na razini programa kojima predmet pridonosi	
1.1, 3.5	
Očekivani ishodi učenja na razini predmeta (5-10 ishoda)	
1. Analizirati strukturu humanog genoma i dovesti je u kontekst povijesnih migracija, selekcijskog pritiska okoliša, mijenjanja stilova prehrane i izloženostima infektivnim organizmima. 2. Povezati strukturu i funkciju mitohondrijske DNA s učinkovitošću proizvodnje energije, proširenošću mitohondrijskih haplotipova po klimatskim zonama, mehanizmima koji doprinose starenju i nastanku kroničnih bolesti. 3. Integrirati genetički i epigenetički pristup kod objašnjenja patogeneza ljudskih bolesti, pronaći pouzdane izvore genetičkih podataka vezanih za pojedine bolesti u velikim bazama i analizirati mogućnosti terapijskog pristupa. 4. Obrazložiti mogućnosti dijagnostike i terapijskih genskih intervencija u reprodukciji te metaboličkim i tumorskim bolestima. 5. Opisati starenje kroz mehanizme koji djeluju na genom, obrazložiti i kritički se osvrnuti na postojeće terapijske intervencije senescencije i metode mjerenja biološke dobi.	
Sadržaj predmeta	
Predavanja Genski zapis evolucije ljudske vrste. Evolucija spolnih kromosoma – hoće li nestati Y kromosom? Regulacija ekspresije gena – od DNA do proteina. Integracija epigenetičkog i genetičkog pristupa patogenezi humanih bolesti. Genetika starenja.	
Seminari Selekcijski pritisak infektivnih organizama na evoluciju humanog genoma. Polimorfizam gena.	

Organizacija, način nasljeđivanja i utvrđivanje nasljedne loze prema mitohondrijskom DNA. Povezanost starenja i kroničnih bolesti s mitohondrijskom DNA. Funkcionalna i komparativna genomika. Tumorska genetika. Farmakogenomika. Terapijske genske intervencije. Genetički modificirani organizmi u službi suvremene medicine. Reprodukcijska genetika.

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. Neodrađena vježba mora se kolokvirati.

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

Nastavna aktivnost	ECTS	Ishod učenja	Aktivnost studenta	Metode procjenjivanja	Ocjenjski bodovi	
					Min.	Max.
Pohađanje nastave	0,25	1-5	Prisutnost na nastavi	Evidencija	6	12
Seminari	0.25	1-5	Prisutnost i aktivno sudjelovanje na vježbama	Provjere znanja	6	12
Esej	0.75	1-5	Istraživanje i pisanje eseja	Ocjena napisanog rada	19	38
Završni ispit	0.75	1-5	Učenje za završni ispit	Usmeni ispit	19	38
Ukupno	2				50	100

Oblikovanje završne ocjene:

Studentima koji su na završnom ispitu ostvarili 19 i više bodova, ocjenskim bodovima ostvarenim tijekom nastave pribrajaju se bodovi ostvareni na završnom ispitu i taj zbroj čini konačnu ocjenu. S obzirom da je programom studija predviđeno opisno ocjenjivanje izbornih predmeta, nositelj predmeta na kraju dodjeljuje ocjenu "položio" studentu koji ostvari 50 i više ocjenskih bodova na predmetu.

Obavezna literatura (dostupna u knjižnici i putem ostalih medija)

Naslov	Broj primjeraka u knjižnici	Dostupnost preko ostalih medija
1. Geoffrey M. Cooper i Robert E. Hausman: Stanica-Molekularni pristup, 5. izdanje, Medicinska naklada, Zagreb, 2010.	14	

Dopunska literatura

Odabrani znanstveni radovi (svake godine novi izbor)

1. The ENCODE Project Consortium., Moore, J.E., Purcaro, M.J. *et al.* Expanded encyclopaedias of DNA elements in the human and mouse genomes. *Nature* **583**, 699–710 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41586-020-2493-4>
2. Spyrou, M.A., Bos, K.I., Herbig, A. *et al.* Ancient pathogen genomics as an emerging tool for infectious disease research. *Nat Rev Genet* **20**, 323–340 (2019). <https://doi.org/10.1038/s41576-019-0119-1>
3. Yongjun L., Xiaohong Y., Yugi G. Mitochondrial DNA response to high altitude: A new perspective on high-altitude adaptation, *Mitochondrial DNA* 24(4), 313-319 (2013).
4. Turajlic, S., Sottoriva, A., Graham, T. *et al.* Resolving genetic heterogeneity in cancer. *Nat Rev Genet* **20**, 404–416 (2019). <https://doi.org/10.1038/s41576-019-0114-6>
5. Daly AK. Pharmacogenetics: a general review on progress to date. *Br Med Bull.* 2017 Dec 1;124(1):65-79. doi: 10.1093/bmb/ldx035. PMID: 29040422.
6. Cariati, F., D'Argenio, V. & Tomaiuolo, R. The evolving role of genetic tests in reproductive medicine. *J Transl Med* **17**, 267 (2019). <https://doi.org/10.1186/s12967-019-2019-8>
7. Patel, D. P., Jenkins, T. G., Aston, K. I., Guo, J., Pastuszak, A. W., Hanson, H. A., & Hotaling, J. M. (2020). Harnessing the full potential of reproductive genetics and epigenetics for male infertility in the era of "big data". *Fertility and sterility*, 113(3), 478–488. <https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2020.01.001>
8. Bulaklak, K., Gersbach, C.A. The once and future gene therapy. *Nat Commun* **11**, 5820 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41467-020-19505-2>

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.