

OPĆE INFORMACIJE		
Naziv predmeta	Humana genetika	
Nositelj predmeta	Prof. dr. sc. Jasenka Wagner Kostadinović	
Suradnici	Prof. dr. sc. Borut Peterlin Prof. dr. sc. Branimir Kutuzović Hackenberger Izv. prof. dr. sc. Aleksandar Kibel Doc. dr. sc. Goran Ćurić Marija Dundović, asistent Marija Olujić, asistent Lovro Mihajlović, asistent	
Studijski program	Integrirani preddiplomski i diplomski sveučilišni studij Medicina na njemačkom jeziku	
Status predmeta	Obvezni	
Godina studija, semestar	3. godina, 5. semestar	
Bodovna vrijednost i način izvođenja nastave	ECTS koeficijent opterećenja studenata	3
	Broj sati (P+S+V)	40 (20+10+10)
OPIS PREDMETA		
Ciljevi predmeta		
Učenje osnova genetike i dijagnostičkih metoda u genetici. Upoznavanje studenata s epidemiologijom, genetskom osnovom, patofiziologijom i kliničkom slikom najčešćih nasljednih bolesti.		
Uvjeti za upis predmeta		
Položeni kolegiji: Biologija, Biokemija, Pedijatrija, Ginekologija, Interna medicina, Onkologija		
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 za predmet (5-10 ishoda učenja)		
ZNANJE		
<ol style="list-style-type: none"> 1. Odrediti koje promjene u DNA sekvenci dovode do bolesti 2. Razlikovati pojmove fenotip i genotip i objasniti ih 3. Objasniti pojmove: nepenetrantnost, plejotropnost, varijabilna ekspresija, anticipacija, mozaicizam 4. Objasniti pojmove uniparentne disomije i fenomen genomskog upisa (razina gena, kromosoma, genoma) 5. Znati nabrojati nasljedne bolesti s ponavljanjem trinukleotida 6. Objasniti genomsku nestabilnost 7. Biti upoznat s nacionalnom strategijom za smanjivanje rizičnih faktora za pojavu poligenskih bolesti 8. Znati koji testovi probira postoje u RH i kada se koriste 9. Kako otkriti genetičku sklonost za razvoj čestih bolesti 10. Utvrditi osobni rizični i predilekcijski faktor 11. Objasniti haplotip i polimorfizam gena 12. Znati koje su najčešće monogenske bolesti, koji su njihovi uzroci i kako se nasljeđuju 13. Odrediti kojim se metodama utvrđuju geni koji izazivaju multifaktorijalne bolesti 14. Razlikovanje genetičkih faktora od utjecaja okoliša u razvoju tumora 15. Znati koje su nasljedne imunodeficijencije 16. Objasniti kako genetika utječe na metabolizam lijekova 17. Prepoznati tip i način nasljeđivanja bolesti 18. Odabrati laboratorijsku pretragu 19. Razumjeti molekularnu osnovu patofiziologije bolesti 20. Objasniti što su kromosopatije, koje su najčešće 21. Samostalno i kritički interpretirati znanstvenu literaturu iz područja medicinske genetike 		

22. Objasniti genetičku osnovu maligne transformacije
 23. Nabrojati i znati objasniti koje su genetičke bolesti spojive sa životom ako se liječe
 24. Nabrojati nasljedne bolesti s kasnom pojavom

VJEŠTINE

1. Znati samostalno prepoznati genetički problem
2. Znati klasificirati genetičke probleme za genetičko savjetovanje
3. Samostalno odabrati i interpretirati pretrage pri sumnji na genetičke uzroke infertiliteta
4. Izračunati rizik pojavljivanja bolesti (monogenske, poligenske bolesti, Bayesov teorem)
5. Interpretirati laboratorijske rezultate (molekularno-genetičke, molekularno-citogenetičke, citogenetičke)
6. Prepoznati i znati nacrtati rodoslovno stablo
7. Samostalno izračunati frekvencije alela u populaciji i primijeniti Hardy-Weinbergov zakon
8. Samostalno pretražiti genetičke baze podataka na internetu
9. Na temelju kliničke slike postaviti dijagnozu genetičke bolesti
10. Prenijeti informaciju bolesniku u skladu s osnovnim načelima genetičkog savjetovanja

Sadržaj predmeta

Organizacija nasljedne tvari: struktura i funkcija DNA i RNA, organizacija kromatina, humani kariogram.

Genske, kromosomske i genomske mutacije: mehanizam spontanih i induciranih mutacija; fizikalni, kemijski i biološki mutageni, numeričke i strukturne aberacije, kromosomski sindromi. Tipovi nasljeđivanja: Mendelovsko (autosomno i spolno vezano) i ne-Mendelovsko nasljeđivanje (mitohondrijsko, uniparentna disomija, fenomen genomskog utiskivanja, dinamičke mutacije i mozaicizam); poligensko i multifaktorijalno nasljeđivanje.

Tehnike molekularne biologije: restrikcijske endonukleaze i vektori; knjižnice cDNA i DNA, hibridizacijske sonde, Southern i Northern blot, sekvenciranje, lančana reakcija polimerazom (PCR), DNA-mikročipovi, NGS.

Citogenetičke tehnike: tehnike klasične (G, R i C-pruge za identifikaciju kromosoma) i molekularne citogenetike (FISH, mFISH, CGH, aCGH, mikrodisekcija i obrnuto bojenje kromosoma).

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 genetičku ravnotežu, genski polimorfizmi i značaj populacijsko-genetičkih istraživanja u medicini.

Prenatalna dijagnostika: invazivne i neinvazivne metode, 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).

Razvojna genetika: gametogeneza, oplodnja, rani embrionalni razvoj, determinacija spola, rast i diferencijacija, diferencijalna aktivnost gena, razlikovanje teratogenih i nasljednih čimbenika, metode potpomognute reprodukcije.

Vrste izvođenja nastave	<input checked="" type="checkbox"/> predavanja	<input checked="" type="checkbox"/> samostalni zadaci
	<input checked="" type="checkbox"/> seminari i radionice	<input type="checkbox"/> multimedija i mreža
	<input checked="" type="checkbox"/> vježbe	<input type="checkbox"/> laboratorij
	<input type="checkbox"/> obrazovanje na daljinu	<input type="checkbox"/> mentorski rad
	<input type="checkbox"/> terenska nastava	<input type="checkbox"/> ostalo

Obveze studenata

Pripremiti se za nastavu proučavanjem predložene literature vezane uz pojedine nastavne cjeline i aktivno sudjelovati u svim oblicima nastave. Student mora prisustvovati na minimalno 70% svih oblika nastave.

Praćenje rada studenata

Pohađanje nastave	x	Aktivnost u nastavi	x	Seminarski rad		Eksperimentalni rad	x
Pismeni ispit	x	Usmeni ispit	x	Esej		Istraživanje	

Projekt	Kontinuiran a provjera znanja	Referat	Praktični rad	x
Portfolio				
Ocjenjivanje i vrednovanje rada studenata tijekom nastave i na završnom ispitu				
Rad studenata vrednuje se tijekom nastave i na završnom ispitu. Studenti se ocjenjuju bročano i opisno (nedovoljan (1), dovoljan (2), dobar (3), vrlo dobar (4), izvrstan (5)). Tijekom nastave student će moći sakupiti maksimalno 100 ocjenskih bodova. Studenti mogu tijekom nastave kroz različite oblike aktivnosti steći maksimalno 20 bodova. Na završnom ispitu studenti mogu steći maksimalno 80 bodova. Konačna ocjena predstavlja zbroj ocjenskih bodova ostvarenih tijekom nastave i na završnom ispitu.				
Obvezatna literatura				
1. Murken, Grimm, Holinski-Feder: Taschenlehrbuch humangenetik isbn: 9783132416871, 9. teilaktualisierte auflage 2017, thieme verlag				
Dopunska literatura				
1. Read / Donnai: Angewandte Humangenetik, ISBN 9783110194654, DeGruyter Verlag, 1. Auflage 2008 2. Schaaf / Zschocke: Basiswissen Humangenetik, ISBN: 9783540712220, Springer Verlag, 2008 3. Peter Turnpenny and Sian Ellard. Emerys Elements Of Medical Genetics, 15th edition, Elsevier, 2017.				
Broj primjeraka obvezatne literature u odnosu na broj studenata koji trenutačno pohađaju nastavu na predmetu				
<i>Naslov</i>	<i>Broj primjeraka</i>		<i>Broj studenata</i>	
1. Murken, Grimm, Holinski-Feder: Taschenlehrbuch humangenetik isbn: 9783132416871, 9. teilaktualisierte auflage 2017, thieme verlag	Koristit će se kupljena licenca za on-line udžbenike https://bfdproxy48.bfd-online.de/login.htm?back=http%3a%2f%2fpartner.bfd-online.info.bfdproxy48.bfd-online.de%2fameos%2fbfdAboGateway%3fabold%3d264%20117 Pristup će dobiti svi studenti koji su upisani u studijski program			
Načini praćenja kvalitete koji osiguravaju stjecanje izlaznih znanja, vještina i kompetencija				
Kvaliteta izvedbe kolegija prati se putem anonimne studentske ankete o kvaliteti organizacije i održavanja nastave, sadržaju predmeta, radu nastavnika. Ocjenjuju se korisnost predavanja iz perspective studenata, nastavni sadržaj, pripremljenost nastavnika, jasnoća izlaganja, količina novih sadržaja i kvaliteta prezentacije. Administrativno se uspoređuje nastavni plan i njegovo izvršenje. Kontrolira se i analizira sudjelovanje studenata u predavanjima i vježbama te razlozi izostanaka				