

<b>ALLGEMEINE INFORMATIONEN</b>		
Name des Unterrichtsfaches	<b>Humangenetik</b>	
Träger des Unterrichtsfaches	<b>Prof. dr. sc. Jasenka Wagner Kostadinović</b>	
Mitarbeiter	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	
Studienprogramm	<b>Integriertes universitäres Vordiplom - und Diplomstudium der Medizin in deutscher Sprache</b>	
Status des Unterrichtsfaches	Pflichtfach	
Studienjahr, Semester	Drittes Studienjahr, 5. Semester	
Punktwert und Ausführung des Unterrichts	ECTS Studienleistungskoeffizient	<b>3</b>
	Stundenanzahl (V+S+Ü)	<b>40 (20+10+10)</b>
<b>BESCHREIBUNG DES UNTERRICHTSFACHES</b>		
<b>Ziele des Unterrichtsfaches</b>		
Erlernen der Grundlagen der Genetik und Diagnosemethoden in der Genetik. Einführung in die Epidemiologie, genetische Basis, Pathophysiologie und das klinische Bild der häufigsten Erbkrankheiten		
<b>Voraussetzungen für die Einschreibung des Unterrichtsfaches</b>		
Biologie, Biochemie, Kinderheilkunde, Gynäkologie, Innere Medizin, Onkologie		
<b>Lernergebnisse auf der Ebene des Studienprogramms, zu denen das Unterrichtsfach beiträgt</b>		
<b>1.1., 1.2., 2.1, 2.3., 3.2., 3.4.,3.5., 4.2.</b>		
<b>Für das Unterrichtsfach erwartete Lernergebnisse (5-10 Lernergebnisse)</b>		
<b>Kenntnisse</b>		
Nach der Absolvierung des Faches werden die Student/innen in der Lage sein folgendes auszuführen:		
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. zu bestimmen, welche Krankheiten in der DNA-Sequenz zu Krankheiten führen</li> <li>2. die Begriffe Phänotyp und Genotyp zu unterscheiden und zu erklären</li> <li>3. folgende Begriffe zu erklären: negative Genexpressivität, Pleiotropie, variable Expression, Antizipation und Mosaizismus</li> <li>4. Begriffe wie uniparentale Dysomie und das Phänomen der Genomprägung (Niveau von Genen, Chromosomen, Genome) zu erklären</li> <li>5. Erbkrankheiten mit Trinukleotidrepeats (Tri-nukleotide-wiederholung) zu nennen</li> <li>6. Genominstabilität zu erklären</li> <li>7. mit der nationalen Strategie zur Reduzierung von Risikofaktoren für die Entstehung komplexer Krankheiten vertraut zu sein</li> <li>8. sich Kenntnisse darüber anzueignen, welche Screening-Tests in der Republik Kroatien existieren und wann sie verwendet werden</li> <li>9. eine genetische Neigung zur Entwicklung von häufig auftretenden Krankheiten zu erkennen</li> </ol>		

10. persönliche Risikofaktoren und Neigungen zu identifizieren
11. Genpolymorphismus und Haplotyp zu erklären
12. sich Kenntnisse darüber anzueignen, welche die häufigsten monogenen Erkrankungen sind, deren Ursachen und wie man sie erbt
13. zu ermitteln durch welche Methoden Gene bestimmt werden können, die zu multifaktoriellen Erkrankungen führen
14. ob die Entwicklung von Tumoren auf Genfaktoren oder Umwelteinflüsse zurückzuführen ist
15. die erblichen Immunschwächen zu kennen
16. zu erklären, wie Genetik den Medikamenten-Stoffwechsel beeinflusst
17. den Typ und die Form der Erberkrankung zu erkennen
18. sich für die passende Laboruntersuchung zu entscheiden
19. die molekulare Basis der Pathophysiologie der Erkrankung zu verstehen
20. Chromosomenanomalien zu erklären, die am öftesten auftreten
21. selbstständig und kritisch die Literatur auf dem Gebiet der medizinischen Genetik zu interpretieren
22. die genetische Basis der malignen Transformation zu erklären
23. Erbkrankheiten mit spätem Beginn aufzuzählen (Chorea Huntington, Muskeldystrophie, Alzheimer-Krankheit)
24. aufzuzählen und zu erklären, welche genetischen Krankheiten, gegeben dass sie sofort erkannt und behandelt werden, zu einem normalen Leben führen (Phenylketonurie, Galaktosämie, Hämophilie Typ A)

#### **Fähigkeiten**

1. selbstständig Allel Frequenzen in der Bevölkerung zu berechnen und das Hardy-Weinberg-Gesetz anzuwenden
2. selbstständig Laboruntersuchungen zu wählen und deren Ergebnisse bei Verdacht auf genetische Ursachen für Unfruchtbarkeit zu interpretieren
3. zu identifizieren und zu zeichnen, wie ein Stammbaum der autosomal-rezessiven Erbe aussieht
4. zu identifizieren und zu zeichnen, wie ein Stammbaum der sexuell verbundenen Erbe aussieht
5. zu identifizieren und zu zeichnen, wie ein Stammbaum der mitochondriale Erbe aussieht
6. selbstständig ein genetisches Problem zu identifizieren
7. Laborergebnisse (molekulargenetische, molekular zytogenetische, zytogenetische) zu interpretieren
8. genetische Probleme für die genetische Beratung zu klassifizieren
9. Rezidiv Risiko (monogene, polygene Krankheit, Bayes-Theorem) zu berechnen
10. selbstständig genetische Datenbanken im Internet zu durchsuchen
11. eine Diagnose der genetischen Krankheiten auf Basis des klinischen Bildes zu erstellen
12. Informationen dem Patienten in Übereinstimmung mit den grundlegenden Prinzipien der genetischen Beratung zu geben

#### **Inhalt des Unterrichtsfaches**

Die Organisation der Erbsubstanz: Struktur und Funktion von DNA und RNA, Chromatin Organisation, menschlicher Karyogramm.  
 Genetische, chromosomale und genomische Mutationen: Der Mechanismus der spontanen und induzierten Mutationen; physikalische, chemische oder biologische Mutagene, Mutation Reparaturmechanismen, numerische und strukturelle Aberrationen, chromosomale Syndrome.

Formen der Vererbung: die Mendelsche (autosomal und geschlechtsgebunden) und nicht-Mendelsche Vererbung (mitochondriale, uniparentale Dysomie, ein Phänomen des genomischen Prägung und dynamische Mutationen und Mosaizismus); polygene und multifaktorielle Vererbung.

Techniken der Molekularbiologie: Restriktionsendonuklease und Vektoren; cDNA und DNA-Bibliothek, und Hybridisierungssonden, Southern-Northern -Blot, Sequenzierung, Restriktionsfragmentlängen -Polymorphismus (RFLP), eine Polymerisations-Kettenreaktion (PCR), DNA-Mikrochips.

Zytogenetische Techniken: klassische Techniken (G, R, und C-Linie für Chromosom- Identifizierung) und molekulare Zytogenetik (FISH, mFISH, CGH, aCGH, PRINS, Mikrodisektion, umgekehrte Färbung von Chromosomen).

Onkogenetik: genetische Basis der malignen Transformation, Protoonkogene und ihre Mechanismen der Aktivierung, Tumorsuppressor-gene, Kontrollstörungen des Zellzyklus, Tumorgenese.

Populationsgenetik: Die Merkmale der Bevölkerung im Gleichgewicht, Hardy-Weinberg -Prinzip, Faktoren, die das genetische Gleichgewicht ändern, genetische Polymorphismen und die Bedeutung der populationsgenetischen Untersuchungen in der Medizin.

Pränatale Diagnose: invasive Methoden (Biopsie von Chorion frondosum/ Chorionzottenbiopsie, Amniozentese, Cordozentese) und nicht-invasive Verfahren (Ultraschall und biochemisches Screening), Präimplantationsdiagnostik.

Genetische Beratung: klinische Diagnose, die Auswahl der Diagnosemethoden, Risiko-Berechnung, Erteilen genetischer Auskünfte in Übereinstimmung mit den grundlegenden ethischen Prinzipien und Methoden der genetischen Beratung. Besondere Probleme bei der genetischen Beratung (keine Genexpressivität, variable Expression, Phänokopien, genetische Heterogenität, Blutsverwandtschaft, falsche Vaterschaft).

Entwicklungsgenetik: Gametogenese, Düngung, frühe Embryonalentwicklung, die Bestimmung des Geschlechts, Wachstum und Differenzierung, differentielle Genaktivität, Differenzierung von teratogenen und erblichen Faktoren, Methoden der unterstützten Reproduktion, Stammzellen und Klonierung.

<b>Unterrichtstyp</b>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/> Vorlesungen <input checked="" type="checkbox"/> Seminare und Arbeitsgruppen <input type="checkbox"/> Übungen <input type="checkbox"/> Fernausbildung Vor-Ort-Unterricht	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/> selbstständige Aufgaben <input type="checkbox"/> Multimedia und Netzwerk <input type="checkbox"/> Labor <input type="checkbox"/> Mentoring sonstiges

### Studentenpflichten

Jeder Student ist dazu verpflichtet, sich auf den Unterricht vorzubereiten, indem er/sie die empfohlene Literatur zu den einzelnen Unterrichtseinheiten zu studieren und aktiv an allen Unterrichtsformen teilzunehmen hat. Der Student muss an mindestens 70% aller Unterrichtseinheiten teilnehmen.

### Wahrnehmung der Studentenleistungen

Anwesenheit im Unterricht	x	Aktive Teilnahme am Unterricht	x	Seminararbeit		Experimentelle Arbeit	x
Schriftliche Prüfung	x	Mündliche Prüfung	x	Essay		Forschung	
Projekt		Kontinuierliche Leistungsbewertung		Referat		Praktische Arbeit	x
Portfolio							

### Beurteilung und Bewertung der Studentenleistungen während des Unterrichts und in der Abschlussprüfung

Student/innen sind verpflichtet an min. 70 % der Unterrichtsveranstaltungen teilzunehmen (Übungen, Seminare, Vorlesungen), den Teilprüfungen nach jedem Seminar beizutreten, sowohl den praktischen Teil der Prüfung im Labor, als auch die schriftliche und mündliche Prüfung zu bestehen. Student/innen, die entschuldigt vom Seminar oder der Übungen fehlen sind verpflichtet

den versäumten Unterrichtsstoff durch ein Colloquium abzuleisten.  
 Die Leistung der Student/innen wird durchgehend durch den Unterricht, als auch in der Finalprüfung bewertet (ungenügend (1), genügend (2), befriedigend (3), sehr gut (4), ausgezeichnet (5)). Innerhalb des Turnus können die Student/innen max.100 Punkte sammeln. Während des Unterrichts können durch verschiedene Aufgaben max. 20 Punkte erworben werden. An Teilprüfungen können max.40 Punkte und in der Finalprüfung max.40 Punkte erworben werden. Student/innen müssen mehr als 60% der schriftlichen Prüfung schaffen, um der mündlichen Prüfung beitreten zu können. Die Endnote stellt eine Gesamtzahl der gesammelten Punkte im Unterricht und in der Finalprüfung.

**Pfichtliteratur**

1. Murken, Grimm, Holinski-Feder: Taschenlehrbuch Humangenetik isbn: 9783132416871, 9. teilaktualisierte Auflage 2017, Thieme Verlag

**Zusätzliche Literatur**

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.

**Exemplare der Pflichtliteratur im Verhältnis zur Zahl der im Moment am Unterrichtsfach teilhabenden Studenten**

Titel	Exemplare	Studentenzahl
1. Murken, Grimm, Holinski-Feder: Taschenlehrbuch Humangenetik isbn: 9783132416871, 9. teilaktualisierte Auflage 2017, Thieme Verlag	Die gekaufte Lizenz für online Lehrbücher wird benutzt. Alle eingeschriebenen Student/innen erhalten Zugang.	

**Weise zur Qualitätsprüfung, wodurch der Erwerb der AusgangsKenntnisse, Fähigkeiten und Kompetenz sichergestellt wird**

Die Qualität der Durchführung des Kollegiums wird aufgrund von anonymen Studentenumfragen bezüglich der Qualität der Organisation und der Durchführung des Unterrichts, über den Inhalt des Unterrichtsfaches und die Arbeit des Lehrers überwacht. Es wird die Nützlichkeit der Vorlesung aus Studentensicht bewertet, sowie die Unterrichtsinhalte, Vorbereitung des Lehrers, Klarheit des Vortrags, Menge neuer Inhalte und Qualität der Präsentation. Der Lehrplan wird mit seiner Umsetzung administrativ verglichen. Es werden die Teilnahme der Studenten an Vorlesungen und Übungen sowie die Gründe ihrer Abwesenheit kontrolliert und analysiert. Es wird sowohl eine anonyme, quantitative, standardisierte Student/innen-Umfrage über die Qualität der Unterrichtsorganisation, der Inhalte und der Lehrerleistungen vom Qualitätszentrum der Medizinischen Fakultät in Osijek durchgeführt, als auch die einheitliche Universitätsumfrage des Qualitätszentrums der J.J. Strossmayer Universität in Osijek.