

Faculty of Medicine in Rijeka

**Curriculum
2021/2022**

For course

Medicinska citogenetika u praksi

Study program: **Medicina (R)** (elective)
University integrated undergraduate and graduate study
Department: **Department of Medical Biology and Genetics**
Course coordinator: **prof. dr. sc. Buretić-Tomljanović Alena, dipl. inž.**

Year of study: **2**
ECTS: **1.5**
Incentive ECTS: **0 (0.00%)**
Foreign language: **No**

Course information:

Sadržaj predmeta:

Povijest citogenetike, klasifikacija kromosoma čovjeka, humani kariotip, klasifikacija G-pruga, idiogram. Genske mape humanih kromosoma.

KROMOSOMSKE MUTACIJE I GENOMSKI POREMEĆAJI

Numeričke promjene kromosoma čovjeka (aneuploidije, poliploidije), uzroci numeričkih aberacija kromosoma.

Strukturne promjene kromosoma čovjeka (intrakromosomske i interkromosomske). Složene kromosomske promjene i genomski poremećaji. Dismorfologija. Mikrodelecijski sindromi.

KLASIČNE I MOLEKULARNE CITOGENETIČKE METODE

GTG-oprugavanje, fluorescentna in situ hibridizacija (FISH)

MOLEKULARNA KARIOTIPIZACIJA arrayCGH – komparativna genomska hibridizacija, primjena i informativni potencijal navedenih metoda u kariotipizaciji i dijagnostici; softverska analiza kariotipa.

PRIMJENA CITOGENETIKE U MEDICINSKOJ PRAKSI

Primjena citogenetičkih metoda u otkrivanju kromosomskih aberacija i varijanata u raznim područjima medicine.

Cilj kolegija je steći praktična i proširiti teorijska znanja iz područja humane genetike i citogenetike. Nakon završenog kolegija studenti bi trebali znati odabrati citogenetičke metode za rješavanje određenih problema pri analizi kariotipa, te dio metoda samostalno primjenjivati.

Opće kompetencije koje će se razvijati na predmetu:

- govorne i pisane komunikacijske vještine,
- uporaba engleskog jezika,
- korištenje informatičkih tehnologija,
- sposobnost savladavanja novih vještina, samostalan i timski rad, kreativno razmišljanje i rješavanje problema.

Specifične kompetencije koje će se razvijati na predmetu:

Nakon završenog programa predmeta studenti će biti sposobni:

- klasificirati kromosome čovjeka
- opisati različite klasične metode oprugavanja kromosoma i objasniti njihovu primjenu,
- opisati i objasniti molekularne citogenetičke metode,
- opisati i objasniti numeričke i strukturne kromosomske promjene i njihovu kliničku ekspresiju,
- opisati i objasniti temeljne mehanizme kromosomskog nerazdvajanja, odnosno, uzroke aneuploidije
- klasificirati nasljedne promjene na razini kromosoma i gena,
- objasniti primjenu osnovnih citogenetičkih i molekularno-genetičkih metoda u dijagnostici genopatija i kromosomopatija,
- upotrebljavati stručnu terminologiju iz medicinske citogenetike,
- prikupiti stručnu literaturu i organizirati samostalan ili grupni rad, integrirati znanja iz pojedinih nastavnih jedinica.

List of assigned reading:

1. McNeil N, Ried T. Novel molecular cytogenetic techniques for identifying complex chromosomal rearrangements: technology and applications in molecular medicine. Expert Reviews in Molecular Medicine © 2000 Cambridge University Press (ISSN 1462-3994).
2. Vraneković J. Primjena tehnika molekularne citogenetike u detekciji kromosomskih promjena. Medicina 2004, 42:247-55.
3. Emanuel BS, Saitta SC. From microscopes to microarrays: dissecting recurrent chromosomal rearrangements. Nat Rev Genet 2007; 8:869-883.
4. Perez N i sur. Elektroničke baze podataka humanih genetičkih poremećaja: osnove diferencijalne dijagnostike u kliničkoj genetici. Medicina 2009,

List of optional reading:

Dostupna na mrežnim stranicama Merlin (<https://moodle.srce.hr>).

Curriculum:

Practicals list (with titles and explanation):

Osnove medicinske citogenetike - zadaci za ponavljanje

1. opisati kariotip čovjeka i oblike humanih kromosoma
2. razlikovati i opisati intrakromosomne i interkromosomne strukturne aberacije
3. pridružiti formulu kariotipa i ime sindroma pojmovima koji označavaju numeričke aberacije kromosoma
4. razlikovati kliničke značajke glavnih aneuploidija čovjeka
5. opisati metode klasične i molekularne analize humanih kromosoma (razlikovati vrste sonde za FISH) te njihovu primjenu
6. definirati koje kromosomske aberacije možemo/ne možemo detektirati metodama molekularne kariotipizacije (aCGH)

Rad citogenetičkog laboratorija

1. upoznati organizaciju citogenetičkog laboratorija
2. upoznati primjenu citogenetičkih metoda (GTG i FISH) u analizi kromosopatija (prikazom nekoliko slučajeva iz prakse Citogenetičkog laboratorija Zavoda za medicinsku biologiju i genetiku)

Seminars list (with titles and explanation):

Seminarski rad iz medicinske citogenetike

Seminari iz Medicinske citogenetike su zamišljeni kao rad u grupi pri čemu grupe studenata dobiju različit problemski zadatak kojega trebaju riješiti uz pomoć stečenog znanja, dopunske literature i voditelja. O slučaju i načinu kojim su došli do rješenja (kariotipa i dijagnoze) studenti pripremaju seminarski rad u obliku PowerPoint prezentacije. Seminarski rad grupa prezentira na završnom seminaru pred voditeljem i svim studentima te se na kraju izlaganja o slučaju raspravlja.

Ishodi učenja su pritom identični općim i specifičnim ciljevima kolegija budući da studenti uče primjenjivati teorijsko znanje u praktičnom zadatku, ali također uče surađivati, pretraživati znanstvenu literaturu, razlikovati bitne od manje važnih činjenica, razmjenjivati mišljenja te integrirati stečeno znanje.

Lectures list (with titles and explanation):

Uvod u medicinsku citogenetiku

1. upoznati klasifikaciju kromosoma čovjeka i definirati pojam kariotipa
2. definirati pojmove aneuploidije, poliploidije te strukturnih aberacija kromosoma (delecije, inverzije, translokacije)
3. opisati glavne aneuploidije autosoma i gonosoma čovjeka
4. opisati razlike između terminalne i intersticijske delecije, pericentrične i paracentrične inverzije te recipročne i Robertsonove translokacije
5. definirati pojam balansiranih i nebalansiranih kariotipa
6. definirati pojam mirnog nositelja kromosomske aberacije
7. objasniti nastajanje bivalenata, trivalenta, kvadrivalenta ili inverzijske petlje tijekom mejoze te moguće posljedice nepravilnog kromosomskog razdvajanja
8. opisati metode molekularne kariotipizacije (FISH, arrayCGH) i objasniti njihovu primjenu u analizi kariotipa

Uvod u dismorfologiju

1. definirati pojmove dismorfologije i dismorfni obilježja
2. razlikovati strukturne i funkcionalne prirođene anomalije
3. opisati etiologiju razvojnih anomalija
4. razlikovati izolirane i multiple prirođene anomalije te *minor* i *major* anomalije
5. definirati temeljne principe dijagnostičkog procesa u kliničkoj dismorfologiji

- opisati dismorfološki pregled glave i lica
7. opisati dismorfološki pregled ekstremiteta i ostalih dijelova tijela
8. nabrojiti laboratorijske i slikovne metode koje se primijenjuju u kliničkoj dismorfologiji

Seminar practicals list (with titles and explanation):

Zadaci iz medicinske citogenetike

Cilj seminarskih vježbi je primjena teorijskog znanja u praksi kroz rješavanje slučajeva. Pritom studenti stječu sljedeće vještine:

1. predložiti metode citogenetičke analize na temelju kliničkih podataka
2. protumačiti aberirani kariotip na temelju citogenetičkog nalaza i formule kariotipa
3. procijeniti rizik ponovnog javljanja anomalije i prema potrebi predložiti proširenje citogenetičke analize na roditelje i/ili druge srodnike

Student obligations:

Obveze studenata/studentica

Studenti su dužni redovito izvršavati obveze koje se odnose na pohađanje nastave, rad u vježbaonici (praktikumu), sudjelovanje na seminarima i on-line forumima te provjeru znanja (završni ispit).

Vrednovanje obveza studenata/studentica

Aktivnim sudjelovanjem u nastavi i izvršavanjem nastavnih zadataka iz kolegija "Medicinska citogenetika u praksi" student/studentica može maksimalno prikupiti 70 ocjenskih bodova (70%). Dodatnih 30 ocjenskih bodova (30%) student/studentica stječe na završnom ispitu.

Student može izostati s 30% predavanja ili vježbi isključivo zbog zdravstvenih razloga.

Prisutnost na seminarima je OBAVEZNA, budući da ti oblici nastave uključuju prezentaciju rada studenta/studentice.

Ocjenske bodove student stječe aktivnim sudjelovanjem u nastavi i izvršavanjem postavljenih zadataka kako je prikazano u Tablici 1.

Tablica 1.

Vrsta aktivnosti	Max. ocjenskih bodova
prisutnost na predavanjima	5
obavljen praktični dio nastave (vježbe)	20
obavljen praktičan dio nastave (online aktivnost)	15
aktivno sudjelovanje na seminarima	30
završni ispit	30
ukupno	100

Izostanak s predavanja ne može se nadoknaditi. Opravdani izostanak sa seminara ili vježbi student može nadoknaditi pisanjem eseja s tematikom koja se tiče seminara s kojeg je izostao. Upute za pisanje eseja nalaze se na kraju teksta Syllabusa. Ako student izostane sa više od 30% nastave, bilo opravdano ili neopravdano, gubi mogućnost izlaska na završni ispit.

Exam (exam taking, description of the written/oral/practical part of the exam, point distribution, grading criteria):

Završni ispit je pismeni, sadrži 20 pitanja s ponuđenim jednim ili dva točna odgovora, ili je potrebno odgovoriti opisno. Svako točno odgovoreno pitanje donosi 1,5 bodova. Nema negativnih bodova na testu. Ukoliko student ne riješi barem 50% testa (točno odgovoreno na 10 pitanja), nije prošao i mora test ponoviti (popravak). Način bodovanja završnog ispita prikazan je u tablici 2.

Tablica 2. Vrednovanje rezultata na završnom ispitu

Postotak (%)	Broj točno odgovorenenih pitanja	Ocjenski bodovi
90 - 100	18 - 20,0	27 - 30
75 - 89,9	15 - 17,5	22,5 - 26,5
60 - 74,9	12 - 14,5	18,0 - 22,0
50 - 59,9	10 - 11,5	15,0 - 17,5
50	10	0

Kriterij ocjenjivanja pismenih međuispita i kolokvija sukladan je kriterijima preddiplomskog studija: A (5) - 90-100%, B (4) - 75-89,99%, C (3) - 60 - 74,99%, D (2) - 50 -

59,99%, 50% FX - (1). Završni ispit se polaže pismeno na platformi Merlin (<https://moodle.srce.hr>).

Sudjelovanje na seminaru uključuje prezentaciju rješenja problema postavljenog na vježbama. Problemski zadatak se rješava u grupi (po 2 studenta) uz obavezno praćenje

preporučene literature. Studenti trebaju pripremiti izlaganje u obliku PowerPoint prezentacije.

Da bi ostvario pravo izlaska na završni ispit student mora kroz nastavne aktivnosti prikupiti najmanje 40 ocjenskih bodova.

Ukoliko student ne prikupi minimum ocjenskih bodova tijekom nastave imat će jednu mogućnost popravka nakon završene redovite nastave.

Ukoliko student ni tada ne ostvari potreban broj bodova, još jednu mogućnost popravka

imat će u slijedećem redovitom ispitnom roku, a najkasnije u rujnu 2020.

Završna ocjena kolegija "Medicinska citogenetika u praksi" određuje se prema ukupnom zbroju ocjenskih bodova prikupljenih tijekom svih oblika nastave.

Kriterij konačnog ocjenjivanja sukladan je kriterijima preddiplomskog studija:

A (5) - 90-100%, B (4) - 75-89,99%, C (3) - 60 - 74,99%, D (2) - 50 - 59,99%, 50% FX - (1).

Other notes (related to the course) important for students:

Kašnjenje studenta, kao i ulasci/izlasci tijekom odvijanja nastave se ne toleriraju. Studenti moraju isključiti mobitele za vrijeme odvijanja nastave.

Na vježbama studenti ne trebaju nositi zaštitnu odjeću (bijela kuta).

Maksimalno trajanje pisanja završnog ispita je 30 minuta..

Akademski čestitost

Očekuje se da će nastavnik poštivati Etički kodeks Sveučilišta u Rijeci, a studenti Etički kodeks za studente Sveučilišta u Rijeci.

Kontaktiranje sa nastavnicima

Komunikacija sa voditeljem omogućena je putem aplikacije INP MedRi, mrežnih stranica Merlin (<http://moodle.srce.hr/>) ili e-mail adrese voditeljice alenabt@uniri.hr .

Očekivane opće kompetencije studenata pri upisu predmeta

Očekuje se da se studenti koriste računalnim programima (Microsoft Word, Microsoft Excel, Microsoft Power Point), te da se aktivno služe jednim stranim jezikom (težište je na engleskom jeziku zbog dostupne literature).

COURSE HOURS 2021/2022

Medicinska citogenetika u praksi

Lectures (Place and time or group)	Practicals (Place and time or group)	Seminars (Place and time or group)	Seminar practicals (Place and time or group)
---------------------------------------	---	---------------------------------------	---

List of lectures, seminars and practicals:

LECTURES (TOPIC)	Number of hours	Location
Uvod u medicinsku citogenetiku	2	
Uvod u dismorfologiju	1	

PRACTICALS (TOPIC)	Number of hours	Location
Osnove medicinske citogenetike - zadaci za ponavljanje	2	
Rad citogenetičkog laboratorija	1	

SEMINARS (TOPIC)	Number of hours	Location
Seminarski rad iz medicinske citogenetike	15	

SEMINAR PRACTICALS (TOPIC)	Number of hours	Location
Zadaci iz medicinske citogenetike	4	

EXAM DATES (final exam):
