[Medicinski fakultet u Rijeci]

Curriculum
2021/2022

[Za kolegij]

HUMANA GENETIKA

Study program:	**Medicinsko laboratorijska dijagnostika (R)** [Sveučilišni prijediplomski studij]
Department:	**[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku]**
Course coordinator:	**prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing.**
Year of study:	**3**
ECTS:	**3**
Incentive ECTS:	**0 (0.00%)**
Foreign language:	**No**

Course information:

Kolegij **Humana genetika** je obvezni predmet na trećoj godini Preddiplomskog sveučilišnog studija medicinsko laboratorijska dijagnostika koji se održava u prvom semestru, a sastoji se od 15 sati predavanja, 15 sati seminara i 15 sati vježbi, ukupno 45 sati (**3 ECTS**).

Cilj je stjecanje temeljnih znanja o humanim nasljednim bolestima u svijetlu najnovijih znanstvenih spoznaja, kao i o suvremenim genetičkim metodama i tehnikama koje se rabe u njihovoj dijagnostici. S obzirom da je svrha da studenti koji pohađaju kolegij steknu iskustva u laboratorijskom radu jedan dio nastave je organiziran u laboratorijima za citogenetiku i molekularnu genetiku kako bi se studenti mogli upoznati s laboratorijskim tehnikama i instrumentima te naučili interpretirati dobivene rezultate.

Sadržaj predmeta je sljedeći:

Uvod u humanu genetiku. Humani kromosomi. Numeričke i strukturne aberacije. Uzroci kromosomskih aberacija. ISCN nomenklatura. Kromosomski sindromi.Tehnike klasične citogenetike (G, R, C-pruge za identifikaciju kromosoma) i molekularno citogenetičke tehnike (FISH, aCGH). Humani genom. Genske mutacije i mehanizmi popravka. Mendelovsko nasljeđivanje (autosomno i spolno vezano) i ne-mendelovsko nasljeđivanje (mitohondrijsko, uniparentna disomija i fenomen genomskog upisa, dinamičke mutacije, mozaicizam). Poligensko i multifaktorijalno nasljeđivanje. Pristupi procjene familijarne pojavnosti bolesti (relativni rizik, case-control studije) i pristupi istraživanja gena kandidata u složenim bolestima (studije genetičke povezanosti, asocijacijske studije). Populacijska genetika. Tehnike molekularne biologije (izolacija nukleinskih kiselina, restrikcijske endonukleaze i vektori; knjižnice cDNA; hibridizacija, sekvenciranje; polimorfizam duljine restrikcijskih fragmenata (RFLP); lančana reakcija polimerazom (PCR) i RT-PCR; hibridizacija s DNA-mikročipovima). Prenatalna dijagnostika. Genetičko savjetovanje.

ISHODI UČENJA ZA PREDMET:

I. KOGNITIVNA DOMENA – ZNANJE

- Objasniti građu DNA i kromosoma te s njima povezane temeljne biološke procese u stanici i opisati njihovu ulogu u staničnom ciklusu i poremećajima stanične diobe

- Klasificirati nasljedne promjene na razini kromosoma i gena te definirati i objasniti osnovne pojmove iz genetike na primjerima nasljednih bolesti; nabrojiti i razlikovati vrste genetičkih poremećaja

- Opisati i objasniti organizaciju humanog genoma i razumjeti osnovne mehanizme genske ekspresije

- Definirati, opisati i razlikovati temeljne genetičke i epigenetički mehanizme u kromosomopatijama i genskim bolestima

- Opisati i objasniti osnove postavke biološke znanosti koje su neophodne u dijagnostici nasljednih bolesti čovjeka

- Nabrojiti i usporediti vrste genetičkog testiranja ovisno o indikacijama, razumijeti prednosti i ograničenja genetičkih testova te odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja

- Razumjeti primjenu osnovnih citogenetičkih, molekularno-citogenetičkih i molekularno-genetičkih metoda u dijagnostici genopatija i kromosomopatija

- Opisati različite metode laboratorijskog rada u molekularnoj biologiji i medicini te objasniti njihovu

primjenu

II.PSIHOMOTORIČKA DOMENA – VJEŠTINE

- Rukovati laboratorijskim priborom i posuđem
- Pripremiti otopine u citogenetičkom i molekularnom laboratoriju
- Izraditi kulturu stanica limfocita periferne krvi za potrebe analize kromosomskih aberacija
- Izvesti izolaciju humane DNA i gel elektroforezu
- Izračunati i pripremiti PCR reakciju
- provesti odabrane osnovne laboratorijske tehnike stanične i molekularne biologije u humanoj genetici
- Očitati rezultate i grafički prikazati rezultate mjerenja
- Pretraživati dijagnostičke i edukativne baze podataka genetičkih bolesti i poremećaja
- Voditi dnevnik rada i slijediti postojeće SOP-ove
- Riješiti zadatke i izračunati rizike povezane s javljanje nasljednih bolesti u čovjeka

List of assigned reading:

1. Turnpenny PD, Ellard S (2011): Emeryjeve osnove medicinske genetike, Medicinska naklada, Zagreb.

2. odabrani radovi i laboratorijski protokoli koji će biti dostupni studentima na početku nastave

List of optional reading:

Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard: Thompson & Thompson genetics in medicine, 8h edition, Saunder Elsevier, 2016.

[Način polaganja ispita]:

II. Završni ispit (do 40 bodova)

Pisani ispit (do 20 ocjenskih bodova)

Testovi sadrže 35 pitanja, od kojih se mora riješiti barem 50% (18 točnih odgovora) da bi se ostvarili bodovi. Točni odgovori na testu pretvaraju se u ocjenske bodove na sljedeći način:

Točni odgovori	Ocjenski bodovi	Točni odgovori	Ocjenski bodovi
34, 35	20	22, 23	14
32, 33	19	20, 21	13
30, 31	18	18, 19	12
28, 29	17	17	11
26, 27	16	16	10
24, 25	15		

Usmeni ispit (do 20 ocjenskih bodova)

10 ocjenskih bodova: odgovor zadovoljava minimalne kriterije;

11 – 13 ocjenskih bodova: prosječan odgovor s primjetnim pogreškama;

14 – 17 ocjenskih bodova: vrlo dobar odgovor s neznatnim pogreškama;

18 – 20 ocjenskih bodova: izniman odgovor.

Tko može pristupiti završnom ispitu:

Studenti koji su tijekom nastave ostvarili najmanje 30,0 ocjenskih bodova i položili oba međuispita. Za studente koji sakupe manje od 30,0 bodova ili žele popraviti ukupan broj bodova biti će organizirani popravni međuispiti. Svaki međuispit može se ponavljati samo jedanput. U obzir se uzimaju isključivo bodovi sa zadnjeg pisanog međuispita.

Tko ne može pristupiti završnom ispitu:

Studenti koji su tijekom nastave i nakon popravnih međuispita ostvarili manje od 30,0 bodova i/ili koji nisu položili oba međuispita ili koji imaju 30% i više izostanaka s nastave. Takav student je **neuspješan (1) F** i ne može izaći na završni ispit, tj. mora predmet ponovno upisati naredne akademske godine.

III. Konačna ocjena je zbroj ECTS ocjene ostvarene tijekom nastave i na završnom ispitu:

Konačna ocjena	
A (90-100%)	izvrstan (5)
B (75-89,9%)	vrlo-dobar (4)
C (60-74,9%)	dobar (3)

D (50-59,9%)	dovoljan (2)
F (studenti koji su tijekom nastave ostvarili manje od 30,0 bodova ili nisu položili završni ispit)	nedovoljan (1)

Curriculum:

Student obligations:

Nastava je organizirana u vidu predavanja, seminara i laboratorijskih vježbi povezanih jednom tematskom cjelinom. Kolegij se izvodi u prostorijama Zavoda za biologiju i medicinsku genetiku Medicinskog fakulteta u Rijeci.

Od studenata se očekuje da se prema nastavnom planu i koristeći navedenu literaturu kontinuirano pripremaju za nastavu. Tijekom seminara i vježbi student aktivno sudjeluju u nastavi te se kontinuirano provjeravaju stečena znanja i potiče se analitički pristup u rješavanju problema.

Pohađanje nastave i provjere znanja

Pohađanje svih oblika nastave je obavezno te student mora pristupiti svim provjerama znanja. Student smije **opravdano** izostati s najviše 30% svakog od oblika nastave. Nastava se održava u predviđenim terminima. Obveze studenata su aktivno sudjelovanje na vježbama i seminarima, samostalna priprema materijala za seminare te rješavanje postavljenih problema samostalno i u grupi.

Za pristupanje laboratorijskoj vježbi student je obvezan imati bijelu kutu, rukavice, zaštitne naočale, praktikum za vježbe, kalkulator, krpu, upaljač i vodootporni flomaster.

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

ECTS bodovni sustav ocjenjivanja:

Ocjenjivanje studenata provodi se prema važećem **Pravilniku o studijima Sveučilišta u Rijeci**, te prema **Pravilniku o ocjenjivanju studenata na Medicinskom fakultetu u Rijeci** (usvojenog na Fakultetskom vijeću Medicinskog fakulteta u Rijeci).

Rad studenata vrednovat će se i ocjenjivati tijekom izvođenja nastave, te na završnom ispitu. Od ukupno **100 bodova**, tijekom nastave student može ostvariti **60 bodova**, a na završnom ispitu **40 bodova.**

I. Tijekom nastave vrednuje se (maksimalno do 60 bodova):

Međuispiti (ukupno 40 bodova)

Međuispit I– do 20 bodova

Međuispit II– do 20 bodova

Studenti su obvezni položiti dva međuispita (test I i II). Testovi sadrže 20 pitanja, od kojih se mora riješiti 10 (50%) da bi se ostvarili bodovi. Točni odgovori na testu pretvaraju se u ocjenske bodove na sljedeći način:

- 19-20 = 20 bodova
- 17-18 = 18 bodova
- 15-16 = 16 bodova
- 13-14 = 14 bodova
- 11-12 = 12 bodova
- 10 = 10 bodova

Seminarski radovi (ukupno 10 bodova)

Studenti su obvezni pripremiti dvije prezentacije zadanih kliničkih slučajeva vezanih uz problematiku etiopatogeneze i dijagnostike kromosomopatija i nasljednih bolesti. Svaka prezentacija može vrijediti najviše 5 bodova i ocjenjuje se po sljedećoj skali:

- izvrstan = 5 bodova
- vrlo dobar = 4 boda
- dobar = 3 boda
- dovoljan = 2 boda
- nedovoljan = 0 bodova

Vježbe (ukupno 10 bodova)

Studenti su obavezni voditi laboratorijski dnevnik vezan uz rad u citogenetičkom laboratoriju i molekularno-genetičkom laboratoriju (za vježbe koje su odradili) i bit će bodovani svaki sa po 5 bodova prema sljedećoj skali:

- izvrstan = 5 bodova
- vrlo dobar = 4 boda
- dobar = 3 boda
- dovoljan = 2 boda
- nedovoljan = 0 bodova

Termini održavanja testova tijekom

02.12.2024. Međuispit I

17.12.2024. Međuispit II

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

Akademska čestitost

Poštivanje načela akademske čestitosti očekuje se i od nastavnika i od studenata u skladu s Etičkim kodeksom Sveučilišta u Rijeci

COURSE HOURS 2021/2022

HUMANA GENETIKA

List of lectures, seminars and practicals:

EXAM DATES (final exam):
