[Medicinski fakultet u Rijeci]

**Curriculum**
**2022/2023**

[Za kolegij]

# Medicinska genetika

| | |
|---|---|
| Study program: | **Medicina (R)**<br>[Sveučilišni integrirani prijediplomski i diplomski studij] |
| Department: | **[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku]** |
| Course coordinator: | **izv. prof. dr. sc. Pereza Nina, dr. med.** |
| Year of study: | **5** |
| ECTS: | **3** |
| Incentive ECTS: | **0 (0.00%)** |
| Foreign language: | **No** |

**Course information:**

Kolegij Medicinska genetika je obvezni predmet na petoj godini Sveučilišnog integriranog prijediplomskog i diplomskog studija Medicina, a sastoji se od 18 sati predavanja, 14 sati seminara i 13 sati vježbi, ukupno 45 sati (3 ECTS).

**Cilj** kolegija je opisati i objasniti osnove cjelovitog pristupa pacijentu s genetičkom bolešću ili poremećajem, odnosno povišenim rizikom za iste, kako bi budući liječnici stečena znanja, vještine i stavove mogli primijeniti u vlastitoj kliničkoj praksi.

## ISHODI UČENJA ZA KOLEGIJ:

Ishodi učenja određeni su i izvedeni u skladu s temeljnim standardima za razvijanje kompetencija iz genetike za zdravstvene radnike u Europi, specifično liječnike koji nisu specijalisti medicinske genetike. Navedene kompetencije sadržane su u dokumentu *Core competencies in genetics for health professionals in Europe* (EuroGentest Project, https://www.eshg.org/index.php?id=139), kojeg je 2008. godine prihvatio i odobrio Odbor za edukaciju Europskog udruženjaza humanu genetiku.

*Nakon položenog ispita, student će biti osposobljen:*

## A. KOGNITIVNA DOMENA – ZNANJE

1. nabrojiti i razlikovati vrste genetičkih poremećaja kao uzroke bolesti i medicinskih stanja
2. nabrojiti i usporediti vrste i ishode genetičkog testiranja prema skupinama indikacija
3. argumentirati prednosti i ograničenja genetičkih testova i korištenih metoda
4. izračunati rizik ponovnog javljanja genetičkih poremećaja
5. razlikovati kategorije razvojnih anomalija i povezati ih s odgovarajućim uzrocima
6. koristiti standardiziranu terminologiju prilikom opisivanja dismorfnih obilježja
7. razlikovati utjecaje genske varijabilnosti na terapijski ishod

## B.PSIHOMOTORIČKA DOMENA – VJEŠTINE

1. prepoznati pacijente s genetičkom bolešću ili poremećajem, kao i povišenim rizikom za iste
2. odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja prema indikaciji i genetičkom uzroku bolesti ili medicinskog stanja
3. osnovno interpretirati nalaz genetičkog testiranja
4. organizirati genetičku skrb upućivanjem pacijenta specijalistima medicinske genetike, kao i drugim odgovarajućim specijalistima i stručnjacima
5. primijeniti osnovne komunikacijske vještine u prenošenju genetičke informacije
6. pretraživati dijagnostičke i edukativne baze podataka genetičkih bolesti i poremećaja (OMIM, GeneReviews, Orphanet, Human Ph Face2Gene, PharmGKB)

## C. AFEKTIVNADOMENA – VRIJEDNOSTI I STAVOVI*

1. prosuditi i identificirati važnost postavljanja genetičke dijagnoze
2. usvojiti posebnosti pristupa pacijentuu medicinskoj geneticiu odnosu na ostale medicinske specijalizacije
3. uvažvati važnost emotivnih, psihičkih, socijalnih i materijalnih posljedica nalaza genetičkog testiranja
4. primijeniti stečena znanja i vještine u pružanje osnovne razine psihološke i socijalne podrške pacijentima i obiteljima zahvaćenima genetičkom bolešću ili poremećajem
5. prepoznati potrebitost cjeloživotne edukacije iz medicinske genetike

**Tijekom kolegija Medicinska genetika poseban je naglasak stavljen na razvijanje afektivne domene jer je ključno da osim navedenih specifičnih znanja i vještina, studenti razviju osviještenost za multidimenzionalnost genetičkih bolesti i poremećaja. Jer oni ne obuhvaćaju samo staničnu razinu u pacijentu već se odražavaju i na sve ostale, više aspekte njegovog života, kao i one njegove obiteljikrvnih srodnika, ali i obitelji koju tijekom života stvara ostavljajući potomstvo. Genetika prožima sve grane medicine, ali i ljudskosti, od strukture i funkcije jezgrine ili mitohondrijske DNA, jedne*

*stanice, tkiva, integriranih organa, sve do psihološke nadgradnje čovjekovog organizma. Kao takva, medicinska genetika spada u najsloženije medicinske specijalizacije jer zahtjeva integraciju svih znanja o strukturiranju i funkcioniranju ljudskog tijela i duha.*

## SADRŽAJ KOLEGIJA:

S ciljem svrhovitog i smislenog ostvarivanja ishoda učenja, nastava je organizirana u pet velikih tematskih cjelinakoje odgovaraju na specifična pitanja vezana uz pristup pacijentu s genetičkom bolešću ili poremećajem, odnosno povišenim rizikom za iste:

| **1. INDIKACIJE ZA GENETIČKO TESTIRANJE**<br>(Kako prepoznati osobu s genetičkim poremećajem?) | |
|---|---|
| V1 | Kako razlikovati genetičku i negenetičku etiologiju bolesti i medicinskih stanja? |
| P2 | Vrste genetičkog testiranja prema indikacijama |
| P3 | Put do genetičke dijagnoze: organizacija skrbi i alati za dijagnostiku u medicinskoj genetici |

| **2. VRSTE GENETIČKIH POREMEĆAJA**<br>(Kako odabrati pravu metodu genetičkog testiranja i osnovno interpretirati nalaz?) | |
|---|---|
| **Poremećaji na razini unutar gena** | |
| P4 | Spektar fenomena u autosomno dominantnim monogenskim bolestima |
| P5 | Autosomno recesivne monogenske bolesti: od bolesnika do nositelja |
| P6 | Monogenske bolesti vezane uz kromosom X i ostali rijetki oblici nasljeđivanja |
| S1 | Jedna bolest – jedan monogenski uzrok |
| S2 | Jedna bolest – više mogućih monogenskih uzroka: lokusno heterogene bolesti |
| S3 | Jedna bolest – više mogućih različitih uzroka: složene bolesti |
| **Poremećaji na razini dijela ili čitavih kromosoma** | |
| P7 | Odstupanja od normalnog broja kromosoma |
| P8 | Balansirana strukturna preuređenja genoma: translokacije i inverzije |
| P9 | Nebalansirana strukturna preuređenja genoma: genomski poremećaji |
| S4 | Genetika reprodukcije I: poremećaji plodnosti i komplikacije trudnoće |
| P10 | Prenatalni probir i dijagnostika kromosomskih poremećaja |
| S5 | Genetika reprodukcije II: prenatalna dijagnostika |

| **Poremećaji na razini (epi)genoma** | |
|---|---|
| P11 | Uniparentna disomija i epimutacije |

| **3. RAZMIŠLJANJE U OBRASCIMA KLINIČKIH OBILJEŽJA KOD ŠIROKE DIFERENCIJALNE DIJAGNOZE**<br>(Kako usmjeriti genetičko testiranje u osoba s prirođenim anomalijama s ili bez duševnog zaostajanja?) | |
|---|---|
| P12 | Klasifikacije i uzroci prirođenih anomalija |
| P13 | Osnove kliničke dismorfologije |
| S6 | Genetika duševnog razvoja: intelektualno i razvojno zaostajanje, poremećaji autističnog spektra |
| V2 | Kako prepoznati obrasce multiplih prirođenih anomalija? |

| **4. PERSONALIZIRANA MEDICINA**<br>(Kako pristupiti individualno svakom pacijentu?) | |
|---|---|
| P14 | Praktična farmakogenomika |
| P15 | Genska terapija u kliničkoj praksi |
| S7 | Interpretacija nalaza u farmakogenomici |
| V3 | Kako organizirati sveobuhvatnu skrb za pacijenta? |

| **5. KOMUNIKACIJSKE VJEŠTINE U MEDICINSKOJ GENETICI**<br>(Kako prenijeti genetičku informaciju pacijentu?) | |
|---|---|
| P16 | Posebni izazovi u (gen)etičkom savjetovanju |
| P17 | Osnove komunikacijskih vještina u medicinskoj genetici |
| V4 | Simulacija kliničkog prosuđivanja u medicinskoj genetici |
| V5 | Kako prenijeti genetičku informaciju pacijentu? |

Koncept pojedinih oblika nastave temelji se na sljedećem:

Predavanja - Od kliničke slike do genetičkog uzroka i metoda dijagnostike

Seminari - Od prepoznavanja indikacije do interpretacije nalaza genetičkog testiranja

Vježbe - Implementacija stečenih kompetencija u vlastitu kliničku praksu

## IZVOĐENJE NASTAVE:

Kolegij Medicinska genetika je kolegij kliničkog prosuđivanja, čiji su temelji postavljeni na pričama o pacijentima, od kojih sve počinje, i to na onim primjerima genetičkih bolesti ili poremećaja s kojima se liječnici najčešće susreću po završenom studiju (primjeri iz kardiogenetike, neurogenetike, onkogenetike, pedijatrijske genetike, ginekologije, itd.). S ciljem stjecanja specifičnih znanja, vještina i vrijednosti/stavova u medicinskoj genetici, svi oblici nastave (predavanja, seminari i vježbe) provode se kroz metode aktivnog učenja, potičući razvijanje otvorenog, analitičkog i kritičkog razmišljanja. Cjelokupno gradivo bit će izneseno kroz analize slučajeva (engl. case-based learning), rješavanje problema i iskustveno učenje, na način koji odražava stvarni oblik djelovanja u kliničkoj praksi, u kojem se liječnik najprije susreće s pacijentom, a ne njegovim molekularnim ustrojem. Ovakvim pristupom učenju i poučavanju, obrnutnim od klasičnog načina, potiče se jedostavnije i svrsishodnije savladavanje i primjena osnovnih teorijskih znanja, kao i razmišljanje o pacijentu u obrascima kliničkih obilježja pri postavljanju radne/kliničke dijagnoze i usmjeravanju genetičkog testiranja. Stoga će se predavanja, seminari i vježbe održavati u interaktivnom okruženju.

### List of assigned reading:

1. Pereza N. Priručnik s prikazima slučajeva iz Medicinske genetike. Prvo izdanje. 2020. Rijeka: Sveučilište u Rijeci, Medicinski fakultet, Zavod za medicinsku biologiju i genetiku. - Kupi u Knjižnici

2. Materijali s predavanja

### List of optional reading:

1. Turnpenny P, Ellard S. Emeryjeve osnove medicinske genetike.14. izdanje. 2011. Zagreb:Medicinska naklada. - Posudi u Knjižnici
2. Read A, DonnaiD. New Clinical Genetics. Third edition. 2015.Banbury, UK: Scion Publishing Limited.
3. Radović K. Praktični vodič kroz elektroničke baze podataka u medicinskoj genetici za studente, liječnike i druge zdravstvene djelatnike. Diplomski rad. Medicinski fakultet u Rijeci, 2022. - Preuzmi iz Repozitorija Dabar MEDRI

## Curriculum:

### [Predavanja] list (with titles and explanation):

**Predavanje 1. Izvedbeni nastavni plan i program. Model aktivnog učenja temeljenog na rješavanju problema, problemski usmjerenom i iskustvenom učenju.**

Uvod u kolegij

**Predavanje 2. Vrste genetičkog testiranja prema indikacijama**

Nabrojiti vrste genetičkih poremećaja (a1). Nabrojiti, usporediti i razlikovati vrste genetičkog testiranja prema skupinama indikacija: dijagnostičko, prediktivno, određivanje statusa nositelja, probir u populaciji, farmakogenomsko (a2). Usporediti ciljeve i ishode vrsta genetičkog testiranja prema skupinama indikacija (a2, c1). Prosuditii utvrditi važnostpostavljanja genetičke dijagnoze(c1). Definirati i razlikovati genetičkotestiranje neposredno ponuđenop genetička podložnost i genetička određenost (a1). Povezati vrste genetičkog testiranja prema indikacijama sa specifičnim primjerima bolesti i stanja (a2, b1).

**Predavanje 3. Put do genetičke dijagnoze: osnovni principi, organizacija skrbi i alati za dijagnostiku u medicinskoj genetici (online tutorial)**

Opisati i usporediti organizaciju medicinske genetike u Republici Hrvatskoj i svijetu (b4, c2). Opisati ulogu specijalista medicinske genetike i liječnika koji nisu specijalisti medicinske genetike u pristupu pacijentu s (mogućom) genetičkom bolešću/poremećajem (c2). Definirati pojam genetičke pismenosti i prosuditi o njegovoj važnosti u medicini (c5). Definirati i opisati proces genetičkog savjetovanja prije i nakon genetičkog testiranja (c2). Nabrojiti, razlikovati i pristupiti dijagnostičkim i edukativnim bazama podataka genetičkih bolesti (OMIM, GeneReviews, Orphan Human Phenotype Ontology, Face2Gene, PharmGKB) (b6, c5).

**Predavanje 4. Spektar fenomena u autosomno dominantnim monogenskim bolestima**

Ponoviti osnovne principe/kriterije autosomno dominantnog nasljeđivanja (a1, a4, b1). Definirati i podijeliti varijante sekvence kao uzrok genskih bolesti (a1). Objasniti posebne genetičke fenomene koji utječu na kliničku sliku autosomnodominantnih bolesti: kontinuumpenetrabilnosti, varijabilna ekspresivnost, zigotnost, anticipacija, kasnija dob pojave (a1, b1). Definirati i razlikovati lokusnu i alelnu genetičku heterogenost (a1). Vrednovati važnost utvrđivanja povezanosti genotipa i fenotipa (a4, b3). Razlikovati metode genetičkog testiranja s obzirom na vrstu uzročne varijante sekvence i način nasljeđivanja: sekvenciranje sljedeće generacije (sekvenciranje cjelokupnog genoma,sekvenciranje cjelokupnog egzoma,sekvenciranje kliničkog egzoma),sekvenciranje po Sangerui inačice lančane reakcijepolimerazom (a3).

**Predavanje 5. Autosomno recesivne monogenske bolesti: od bolesnika do nositelja**

Ponoviti osnovne principe/kriterije autosomno recesivnog nasljeđivanja (a1, a4, b1). Objasniti utjecaj grupiranja varijantisekvence u populacijama na genetičko testiranje (a1, b2, b3). Razlikovati odabir metoda genetičkog testiranja s obzirom na skupine indikacija (a2, a3, b2). Definirati prošireni genomski probir za nositelje (b2). Objasniti mehanizam razvoja novotvorina u autosomno dominantnim nasljednim oblicima raka (a1).

**Predavanje 6. Monongenske bolesti vezane uz kromosom X i ostali rijetki oblici nasljeđivanja**

Ponoviti osnovne principe/kriterije X-vezanog nasljeđivanja (a1, a4, b1). Obrazložiti razlike u izražaju X-vezanih bolesti između žena i muškaraca (a1). Nabrojiti X-vezane bolesti letalne za muški spol (a1, a4). Objasniti važnostinaktivacije X kromosomana utjecaj na kliničku sliku X-vezanih bolesti(a1, b3). Definirati pojam reproduktivne sposobnosti (a4). Navesti ostale rijetke oblike nasljeđivanja (mitohondrijske b vezano nasljeđivanje) (a1).

**Predavanje 7. Odstupanja od normalnog broja kromosoma**

Ponoviti definicije poliploidija i aneuploidija (a1). Nabrojiti i opisati kliničkusliku poliploidija i najčešćih aneuploidija (b1). Povezati poli nastajanja i rizikom ponovnog javljanja (a1, a4, b1). Razlikovati metode genetičkog testiranja za utvrđivanje odstupanja od normalnog broja kromosoma: GTG-metoda, fluorescentna in-situ hibridizacija, kvantitativna fluorescentna lanačanareakcija polimerazom, komparativna genomska hibridizacija na mikročipu (a3)

**Predavanje 8. Balansirana strukturna preuređenja genoma: translokacije i inverzije**

Definirati strukturne varijacije (a1). Nabrojiti i opisati razlikeizmeđu balansiranih strukturnih preuređenja genoma: translokacije i inverzije (a1). Objasniti pojam mirnog nositeljstva te mogućih reproduktivnih i nereproduktivnih posljedica (a1, a4, b1). Usporediti metode genetičkog testiranja za nebalansirana i balansirana preuređenja genoma

(a2, a3, b2).

**Predavanje 9. Nebalansirana strukturna preuređenja genoma: genomski poremećaji**

Definirati varijacije broja kopija (a1). Nabrojiti i opisati razlike između vrsta genomskih poremećaja: rekurentni i sporadični mikrodelecijski/mikroduplikacijski sindromi (a1). Objasniti povezanost genotipa i fenotipa, odnosno različiti utjecaj vrsta genomskih poremećaja na kliničku sliku, rizik ponovnog javljanja (a1, a4, b1). Nabrojiti i opisati kliničku sliku najčešćih sindroma genomskih poremećaja (b1). Razlikovati metode genetičkog testiranja za utvrđivanje genomskihporemećaja (a3).

**Predavanje 10. Prenatalni probir i dijagnostika kromosomskih poremećaja**

Navesti i razlikovati vrste prenatalnog probira s obzirom na indikacije, razdoblje i ciljeve provođenja (a1, a2, b2). Objasniti prednosti i ograničenja vrsta prenatalnog probira (a3). Opisati i objasniti invazivne metode prenatalne dijagnostike (b2). Prosuditi o važnosti provođenja dijagnostičkog testiranja u slučaju pozitivnog nalaza prenatalnog probira (a3, a4, b2, b3, c1).

**Predavanje 11. Uniparentna disomija i epimutacije**

Definirati uniparentnu disomiju i epimutacije (a1). Navesti mehanizamnastanka uniparentne disomije u kontekstu izračunavanja rizika ponovnog javljanja (a1, a4). Opisati kliničku sliku bolesti koje nastaju kao posljedica uniparentne disomije i epimutacija (b1). Nabrojiti metode za genetičko testiranje (a2, a3).

**Predavanje 12. Klasifikacije i uzroci prirođenih anomalija**

Definirati i kategorizirati prirođene anomalije s obzirom na broj zahvaćenih tjelesnih regija i klinički značaj (a5, b1). Razlikovati strukturne i funkcionalne razvojneanomalije (a5, a6). Razlikovati vrste izoliranih (malformacije, di
s pripadajućom skupinom prirođenih anomalija (a1, a5, c5).

**Predavanje 13. Osnove kliničke dismorfologije**

Definirati najčešća dismorfna obilježja u području glave, vrata, trupa i ekstremiteta (a5, a6). Opisati dismorfni pregled (a5, a6). Navesti dismorfna obilježja najčešćih sindroma koji nastaju kao posljedica genskih i kromosomskih poremećaja (a5, b1).

**Predavanje 14. Praktična farmakogenomika**

Definirati farmakogenomiku te objasniti njezinu poveznicu s farmakodinamikom i farmakokinetikom (a7). Objasniti važnost implementacije farmakogenetike i farmakogenomike u kliničkoj praksi (a2, a3, c1). Navesti i argumentirati temeljne indikacije za farmakogenomsko testiranje po područjima kliničke medicine (b1).

**Predavanje 15 - Genska terapija u kliničkoj praksi**

Definirati gensku terapiju, uređivanje i stišavanje gena (a7, c5). Nabrojiti odabrane primjere genske terapije u kliničkoj praksi i genetičke bolesti za koje se primjenjuje (a7, b1). Definirati kriterij za rijetke bolesti (a1). Pretraživati Orphanet bazu podataka za orphan lijekove (b6). Navesti primjere genetičkih bolesti za koje se koriste orphan lijekovi (a7, b1).

**Predavanje 16. Posebni izazovi u (gen)etičkom savjetovanju**

Utvrditi i objasniti posebnosti genetičke medicine u odnosu na ostale medicinske specijalizacije (b4, c1-5). Uvažavati važnost emotivnih, psihičkih, socijalnih i materijalnih posljedica nalaza genetičkog testiranja (c2-4). Objasniti etičke, pravne i socijalne implikacije genetičke informacije (c1-5). Prepoznati nužnost suradnje s drugim specijalistima i stručnjacima (b4, c5).

**Predavanje 17. Osnove komunikacijskih vještina u medicinskoj genetici**

Navesti i opisati osnovneprincipe značajne za komunikaciju s pacijentima u medicinskoj genetici(b5, c2, c3).

**[Seminari] list (with titles and explanation):**

**Seminar 1. Jedna bolest – jedan monogenski uzrok**

Postaviti radnu/kliničku dijagnozu na temelju anamneze i nalaza kliničkih pretraga (a1, b1). Zaključiti i argumentirati tip nasljeđivanja pomoću anamneze i rodoslovnog stabla (a1, b1). Utvrditi uzrok radne/kliničke dijagnoze koristeći OMIM i GeneReviews baze podataka (b6). Odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja (a1-3, b2). Osnovnointerpretirati nalaz genetičkog testiranja (a1-3, b3). Povezati genotips fenotipom (b3). Primijeniti stečeno znanje na određivanje rizika ponovnog javljanja (a1-4, b3).

**Seminar 2. Jedna bolest – više mogućih monogenskih uzroka: lokusno heterogene bolesti**

Postaviti radnu/kliničku dijagnozu na temelju anamneze i nalaza kliničkih pretraga (a1, b1). Zaključiti i argumentirati tip nasljeđivanja pomoću anamneze i rodoslovnog stabla (a1, b1). Utvrditi moguće uzroke radne/kliničke dijagnoze koristeći OMIM, GeneReviews i Orphanet baze podataka (b6). Odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja ili panel za sekvenciranje kliničkog egzoma koristeći Human Phenotype Ontology bazu podataka (a1-3, b2, b6). Osnovno interpretirati nalaz genetičkog testiranja (a1-3, b3). Povezati genotip s fenotipom (b3). Primijeniti stečeno znanje na izračunavanje rizika ponovnog javljanja (a1-4, b3).

**Seminar 3. Jedna bolest – više mogućih različitih uzroka: složene bolesti**

Razlikovati utjecaj genetičkih čimbenika na nastanak monogenskih, poligenskih i složenih bolesti (a1). Osnovno interpretirati prediktivne vrijednosti genetičkog testiranja (a1-3, b3). Vrednovati potrebitost genetičkog testiranja za složene
bolesti (a1, a4, c1). Definirati genetičku epidemiologiju i nabrojiti vrste istraživanja (a1). Vrednovati važnostmedicine utemeljene na dokazimau svakodnevnoj kliničkoj praksi(c4, c5)

**Seminar 4 Genetika reprodukcije I: poremećaji plodnosti i komplikacije trudnoće**

Uzročno povezati balansirana preuređenja genoma i numeričke promjene kromosoma s odabranim poremećajima reprodukcije (a1, b1). Odabrati odgovarajuće metode genetičkog testiranja za neplodnost, primarnu amenoreju i ponavljajuće spontane pobačaje (a1-3, b2). Osnovno interpretirati nalaz genetičkog testiranja (a1-3, b3). Primijeniti stečeno znanje na predviđanje reproduktivnog ishoda i rizika ponovnog javljanja (a1-4, b3).
Utvrditi važnost postavljanja genetičke dijagnoze u mirnih nositeljabalansiranih preuređenja genoma zbog mogućegpodvrgavanja po prenatalne dijagnostike (a4, b3, c1, c2).

**Seminar 5. Genetika reprodukcije II: prenatalna dijagnostika**

Zaključiti i prepoznati indikacije za uzimanje uzorka za prenatalnu dijagnostiku: amniocenteza i biopsija korionskih resica (a2, a3, b1, b2). Razlikovati ciljeve i ishode korištenih metoda genetičkog testiranja u prenatalnoj dijagnostici (a3, b2). Odabratiodgovarajuću metodu genetičkog testiranja (a1-3, b2). Osnovno interpretirati nalaz genetičkog testiranja (a1-3, b3). Primijeniti stečeno znanje na predviđanje reproduktivnog ishoda i rizika ponovnog javljanja (a1-4, b3)

**Seminar 6. Genetika duševnog razvoja: intelektualno i razvojno zaostajanje, poremećaji autističnog spektra**

Nabrojiti genetičke uzroke intelektualnog i razvojnog zaostajanja i autističnog spektra poremećaja (a1, b1). Opisati kliničku sliku intelektualnog i razvojnog zaostajanja i autističnog spektra poremećaja te povezati s uzrocima (b1). Odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja (a1-3, b2). Osnovnointerpretirati nalaz genetičkog testiranja (a1
3, b3). Primijeniti stečenoznanje na izračunavanje rizika ponovnog javljanja (a1-4, b3).

**Seminar 7. Interpretacija nalaza u farmakogenomici**

Pretraživati PharmGKB bazu podataka (b6, c5). Usmjeriti farmakogenomsko testiranje (a1-3, b1, b2). Osnovno interpretirati nalaz farmakogenomskog testiranja (a1-3, b2, c1, c3). Prilagoditi terapiju po interpretiranom farmakogenomskom nalazu (b4, c1).

**Seminar 7. Interpretacija nalaza u farmakogenomici**

**:** Pretraživati PharmGKB bazu podataka (b6, c5). Usmjeriti farmakogenomsko testiranje (a1-3, b1, b2). Osnovno interpretirati nalaz farmakogenomskog testiranja (a1-3, b2, c1, c3). Prilagoditi terapiju po interpretiranom farmakogenomskom nalazu (b4, c1).

**[Vježbe] list (with titles and explanation):**

**Vježba 1. Kako razlikovati genetičku i negentičku etiologiju bolesti i medicinskih stanja?**

Prepoznati osobe s indikacijama za genetičko testiranje (b1). Zaključiti i argumentirati na temelju podataka iz anamneze i kliničkih nalaza opravdanost indikacije za genetičko testiranje (a2, b1). Interpretirati rodoslovno stab (b1).

**Vježba 2. Kako prepoznati obrasce multiplih prirođenih anomalija?**

Prepoznati i opisati dismorfna obilježja (a5, a6, b1). Pretraživati OMIM, GeneReviews, Orphanet

i Face2Genebaze podataka (b6). Primijeniti standardiziranu nomenklaturu za dismorfnaobilježja prilikom dismorfološkog pregleda (a5, a6, b1). Odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja (a1-3, b2). Osnovno interpretirati nalaz genetičkog testiranja (a1-3, b3). Povezati genotip s fenotipom (b3). Primijeniti stečeno znanje na predviđanje reproduktivnog ishoda i rizika ponovnogjavljanja (a1-4, b3). Procijeniti složenostpostavljanja dijagnoze u bolestima široke diferencijalne dijagnoze(a3, b3, c1, c2).

**Vježba 3. Kako organizirati sveobuhvatnu skrb za pacijenta?**

Integrirati stečeno znanje i vještine na kolegiju u osnovnu interpretaciju nalaza genetičkog testiranja (a1-5, b1-b4, b6). Organizirati genetičku skrb upućivanjem pacijenta specijalistima medicinske genetike, kao i drugim odgovarajućim specijalis (c5).

**Vježba 4. Simulacija kliničkog prosuđivanja u medicinskoj genetici**

Integrirati stečeno znanje, vještine i stavove na kolegiju u provođenje cjelovitog pristupa pacijentu s genetičkom bolešću ili poremećajem, odnosno povišenim rizikom za iste (a1-a7, b1-b6, c1-5).

**Vježba 5. Kako prenijeti genetičku informaciju pacijentu**

Integrirati stečeno znanje i vještine na kolegiju u razgovor s pacijentom (a1-a5, a7, b1-b5, c1-6). Primijeniti osnovne principe genetičkog savjetovanja i komunikacijskih vještina u razgovoru s pacijentom (b5, c2). Na razumljiv, jasan i osjetljiv način, pomoći pacijentima da donesu informirane odluke i odabire o daljnjoj skrbi (b5, c2-4). Prepoznati i uvažiti emocionalni utjecaj genetičke dijagnozena pacijenta i njegovu obitelj(c4, c5). Prepoznati i uvažiti važnostsocij bolesti na pacijenta i njegovuobitelj (c4, c5).

### Student obligations:

Sve obavijesti o provođenju kolegija, kao i nastavni materijali s predavanja bit će dostupni na **sustavu za e-učenje Merlin**. Studenti trebaju redovito posjećivati navedeni sustav kako bi bili na vrijeme informirani o svim činjenicama ili promjenama koje se tiču kolegija. Nadalje, studenti trebaju redovito izvršavati obveze koje se odnose na pohađanje nastave i aktivno sudjelovanje na nastavi.

## POHAĐANJE NASTAVE:

Nastava je organizirana prema istovjetnom rasporedu objavljenom na sustavu za e-učenje Merlin i INP aplikaciji Medicinskog fakulteta u Rijeci. Prisustvovanje predavanjima, seminarina, vježbama i međuispitima je obavezno te se za svaki od navedenih oblika nastave zasebno vodi evidencija za svakog studenta u INP aplikaciji Medicinskog fakulteta u Rijeci. Svi navedeni oblici nastave započinju u točno naznačeno vrijeme prema navedenom rasporedu te će kašnjenje biti tretirano kao izostanak. Ulasci/izlasci tijekom održavanja nastave se ne uvažavaju. Nadoknade nisu moguće s obzirom na to da se predavanja, seminari ili vježbe održavaju samo jednom. Student može opravdano izostati do 30 % sati predviđenih zasebno za vježbe, seminare i predavanja, isključivo zbog zdravstvenih razloga, što se opravdava liječničkom ispričnicom (uključujući izostanke s međuispita). Ako student neopravdano izostane s više od 30 % nastave po pojedinom obliku nastave (5 sati predavanja, 4 sati seminara, 4 sata vježbi), ne može nastaviti praćenje kolegija i gubi mogućnost izlaska na završni ispit (0 ECTS bodova, ocjena F).

## AKTIVNO SUDJELOVANJE NA NASTAVI:

S obzirom na to da se kolegij provodi kroz oblike aktivnog učenja, studenti **moraju na svim oblicima nastave imati i koristiti Priručnik s prikazima slučajeva iz Medicinske genetike**. Tijekom određenih nastavnih jedinica studenti će samostalno koristiti informacijske tehnologije, uključujući aktivno pretraživanje i korištenje genetičkih elektroničkih baza podataka slobodno dostupnih na internetu. Stoga se preporuča korištenje mobitela, posebice tijekom seminara i vježbi.

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

Ocjenjivanje studenata provodi se prema važećem Pravilniku o studijima Sveučilišta u Rijeci, te prema Pravilniku o vrednovanju rada i ocjenjivanju studenata na Medicinskom fakultetu u Rijeci (usvojenog na Fakultetskom vijeću Medicinskog fakulteta u Rijeci). Ocjenjivanje se provodi primjenom ECTS bodova (% / A-F) i brojčanog sustava (1- 5).

Rad studenata vrednovat će se i ocjenjivati tijekom nastave te na završnom ispitu. Od ukupno 100 ocjenskih bodova, tijekom nastave student može ostvariti najviše 70 ocjenskih bodova (70 %) na dva pisana međuispita, te na završnom, strukturiranom usmenomispitu najviše 30 ocjenskih bodova (30 %).

## I. TIJEKOM NASTAVE - MEĐUISPITI (UKUPNO NAJVIŠE 70 OCJENSKIH BODOVA):

Tijekom trajanja nastave procjenjivat će se usvojeno znanje iz predavanja, seminara i vježbi polaganjem dva međuispita u obliku pisanog testa s pitanjima višestrukog izbora odgovora (Međuispiti I i II). Na svakom međuispitu kriterij za dobivanje ocjenskih bodova je najmanje 50 % točno riješenih pitanja. Položeni međuispiti nisu prenosivi i vrijede za tekuću akademsku godinu. Međuispiti I i II će biti provedeni onsite na Medicinskom fakultetu u Rijeci.

Međuispit I uključuje nastavne jedinice P2-P10, S1-5 i V1, ima 40 pitanja i nosi do 40 ocjenskih bodova. Trajanje pisanja je 50 minuta. Broj točno riješenih pitanja pretvara se u ocjenske bodove na sljedeći način:

| | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Broj točnih odgovora | 0-19 | 20 | 21 | 22 | 23 | 24 | 25 | 26 | 27 | 28 | 29 | 30 | 31 | 32 | 33 | 34 | 35 | 3 |
| Ocjenski bodovi | 0 | 20 | 21 | 22 | 23 | 24 | 25 | 26 | 27 | 28 | 29 | 30 | 31 | 32 | 33 | 34 | 35 | 3 |

Međuispit II uključuje nastavne jedinice P11-17, S6-7 i V2-5, ima 30 pitanja i nosi do 30 ocjenskih bodova. Trajanje pisanja je 40 minuta. Broj točno riješenih pitanja pretvara se u ocjenske bodove na sljedeći način:

| | | | | | | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Broj točnihodgovora | 0-14 | 15 | 16 | 17 | 18 | 19 | 20 | 21 | 22 | 23 | 24 | 25 | 26 | 27 | 28 | 29 | 30 |
| Ocjenski bodovi | 0 | 15 | 16 | 17 | 18 | 19 | 20 | 21 | 22 | 23 | 24 | 25 | 26 | 27 | 28 | 29 | 30 |

*Popravci međuispita*

Popravcima međuispita mogu pristupiti studenti koji:

- tijekom nastave nisu skupili 35 ocjenskih bodova, odnosno nisu položili međusipit I i/ili II, i/ili
- su tijekom nastave bili opravdano odsutni za vrijeme pisanja međuispita I i/ili II (zbog bolesti, uz liječničku ispričnicu), i/ili
- su položili međuispit I i/ili II, ali nisu zadovoljni ostvarenim ocjenskim bodovima

Konačni ocjenski bodovi za ponovljeni međuispit I i/ili II su oni koje student ostvari na popravnom roku. Popravcima međuispita može se pristupiti samo jednom za svaki međuispit. Popravci se održavaju uživo nakon završene redovite nastave u dva termina, od kojih se u svakom popravlja jedan od međuispita:

Popravak međuispita I – prema dogovoru Popravak međuispita II – prema dogovoru

Popravci međuispita prijavljuju se putem mail adrese Tajništva Katedre za Medicinsku biologiju i genetiku (andrea.sizgoric@uniri.hr) najkasnije dva dana prije termina popravka međuispita I.

## II. ZAVRŠNI ISPIT (UKUPNO NAJVIŠE 30 OCJENSKIH BODOVA):

Završnom ispitu ne mogu pristupiti studenti koji:

- nakon izlaska na popravak međuispita I i/ili II konačno ostvaruju manje od 35 ocjenskih bodova, i/ili
- imaju 30 % i više neopravdanih izostanaka s nastave

Takav student ocjenjuje se ocjenom F (neuspješan), ne može steći ECTS bodove niti izaći na završni ispit, odnosno mora predmet ponovno upisati naredne akademske godine.

Završnom ispitu mogu pristupiti studenti koji:

- su tijekom nastave ostvarili ≥35 ocjenskih bodova (50 % ili više od mogućih 70 ocjenskih bodova) i
- nemaju više od 30 % opravdanih izostanaka s nastave.

Završni ispit je strukturirani usmeni ispit u obliku problema obrade pacijenta (engl. patient management problem) koji će se održati onsite i sastoji se od četiri slučaja pacijenata kroz koje će biti ispitana integracija znanja, vještina i vrijednosti/stavova (monogenski poremećaj, kromosomski poremećaj, dismorfni sindrom, farmakogenomika). Završni ispit je položen ako student osvoji od 15 od 30 ocjenskih bodova.

Uspjeh na strukturiranom usmenom ispitu vrednuje se i pretvara u ocjenske bodove na sljedeći način:

| | **Ocjenski bodovi** | |
|---|---|---|
| **Ocjena** | **Slučaj 1-3** | **Slučaj 4** |
| odgovor zadovoljava minimalne kriterije | 4 | 3 |
| prosječno dobar odgovor | 5 | 4 |
| vrlo dobar odgovor | 6-7 | 5 |
| izvrstan odgovor | 8 | 6 |

## III. KONAČNA OCJENA:

Konačna ocjena je zbroj ocjenskih bodova prikupljenih tijekom nastave i na završnom ispitu. Ocjenjivanje unutar ECTS sustava provodi se prema ostvarenom konačnom uspjehu na sljedeći način:

| **Postotak ostvarenih ocjenskih bodova** | **ECTS ocjena** | **Brojčana ocjena** |
|---|---|---|
| 90 - 100 | A | izvrstan (5) |
| 75 - 89,9 | B | vrlo dobar (4) |
| 60 – 74,9 | C | dobar (3) |
| 50 - 59,9 | D | dovoljan (2) |
| 0 - 49,9 | F | nedovoljan (1) |

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

## KONTAKTIRANJE S NASTAVNICIMA:

Nastavnici su svakodnevno tijekom radnog vremena dostupni putem e-mail adresa (dostupnim na internetskim stranicama Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Rijeci) za sva pitanja koja se tiču nastave. Konzultacije su moguće po dogovoru te se mogu provesti uživo ili putem online platforme MS Teams.

## AKADEMSKA ČESTITOST:

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

## COURSE HOURS 2022/2023

Medicinska genetika

| **[Predavanja]**<br>(Place and time or group) | **[Vježbe]**<br>(Place and time or group) | **[Seminari]**<br>(Place and time or group) |
|---|---|---|
| **03.10.2022** | | |
| Predavanje 1. Izvedbeni nastavni plan i program. Model aktivnog učenja temeljenog na rješavanju problema, problemski usmjerenom i iskustvenom učenju.:<br>• [P01] (09:00 - 09:45) [328]<br>  ○ MG<br><br>Predavanje 2. Vrste genetičkog testiranja prema indikacijama:<br>• [P02] (12:30 - 13:15) [328]<br>  ○ MG<br><br>Predavanje 3. Put do genetičke dijagnoze: osnovni principi, organizacija skrbi i alati za dijagnostiku u medicinskoj genetici (online tutorial):<br>• [ONLINE] (13:15 - 14:00) [328]<br>  ○ MG | Vježba 1. Kako razlikovati genetičku i negentičku etiologiju bolesti i medicinskih stanja?:<br>• [P04] (10:00 - 12:15) [328]<br>  ○ MGG1<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum] (10:00 - 12:15) [150]<br>  ○ MGG2<br>• [P05] (10:00 - 12:15) [330]<br>  ○ MGG3<br>• [P06] (10:00 - 12:15) [331]<br>  ○ MGG4<br>• [P07] (10:00 - 12:15) [332]<br>  ○ MGG5 | |
| naslovna viša asistentica Barišić Anita, dr. med. [331] · izv. prof. dr. sc. Dević Pavlić Sanja, dipl. sanit. ing. [330] · dr.sc. Mladenić Tea, mag. biotech. in med. [332] · prof. dr. sc. Ostojić Saša, dr. med. [150] · izv. prof. dr. sc. Pereza Nina, dr. med. [328] | | |
| **04.10.2022** | | |
| Predavanje 4. Spektar fenomena u autosomno dominantnim monogenskim bolestima:<br>• [P01] (09:00 - 09:45) [328]<br>  ○ MG<br><br>Predavanje 5. Autosomno recesivne monogenske bolesti: od bolesnika do nositelja:<br>• [P01] (10:00 - 10:45) [328]<br>  ○ MG<br><br>Predavanje 6. Monongenske bolesti vezane uz kromosom X i ostali rijetki oblici nasljeđivanja:<br>• [P01] (11:00 - 11:45) [330]<br>  ○ MG | | Seminar 1. Jedna bolest – jedan monogenski uzrok:<br>• [P04] (12:15 - 13:45) [150]<br>  ○ MGG1<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum] (12:15 - 13:45) [328]<br>  ○ MGG2<br>• [P05] (12:15 - 13:45) [332]<br>  ○ MGG3<br>• [P08] (12:15 - 13:45) [330]<br>  ○ MGG4<br>• [P07] (12:15 - 13:45) [331]<br>  ○ MGG5 |
| naslovna viša asistentica Barišić Anita, dr. med. [331] · izv. prof. dr. sc. Dević Pavlić Sanja, dipl. sanit. ing. [330] · dr.sc. Mladenić Tea, mag. biotech. in med. [332] · prof. dr. sc. Ostojić Saša, dr. med. [150] · izv. prof. dr. sc. Pereza Nina, dr. med. [328] | | |
| **05.10.2022** | | |

| | | |
|---|---|---|
| | | Seminar 2. Jedna bolest – više mogućih monogenskih uzroka: lokusno heterogene bolesti:<br>• [P05] (09:00 - 11:15) [328]<br>  ○ MGG4<br>• [Zavod za temeljnu i kliničku farmakologiju s toksikologijom] (09:00 - 11:15) [150]<br>  ○ MGG5<br>• [P15 - VIJEĆNICA] (09:00 - 11:15) [331]<br>  ○ MGG3<br>• [P04] (09:00 - 11:15) [332]<br>  ○ MGG1<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum] (09:00 - 11:15) [330]<br>  ○ MGG2<br><br>Seminar 3. Jedna bolest – više mogućih različitih uzroka: složene bolesti:<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum] (11:15 - 12:00) [330]<br>  ○ MGG2<br>• [P04] (11:45 - 12:30) [332]<br>  ○ MGG1<br>• [P15 - VIJEĆNICA] (11:45 - 12:30) [331]<br>  ○ MGG3<br>• [P05] (11:45 - 12:30) [328]<br>  ○ MGG4<br>• [Zavod za temeljnu i kliničku farmakologiju s toksikologijom] (11:45 - 12:30) [150]<br>  ○ MGG5 |
| naslovna viša asistentica Barišić Anita, dr. med. [331] · izv. prof. dr. sc. Dević Pavlić Sanja, dipl. sanit. ing. [330] · dr.sc. Mladenić Tea, mag. biotech. in med. [332] · prof. dr. sc. Ostojić Saša, dr. med. [150] · izv. prof. dr. sc. Pereza Nina, dr. med. [328] | | |
| **06.10.2022** | | |
| Predavanje 7. Odstupanja od normalnog broja kromosoma:<br>• [P01] (09:00 - 09:45) [328]<br>  ○ MG<br><br>Predavanje 8. Balansirana strukturna preuređenja genoma: translokacije i inverzije:<br>• [P01] (10:00 - 10:45) [328]<br>  ○ MG<br><br>Predavanje 9. Nebalansirana strukturna preuređenja genoma: genomski poremećaji:<br>• [P01] (11:00 - 11:45) [328]<br>  ○ MG | | Seminar 4 Genetika reprodukcije I: poremećaji plodnosti i komplikacije trudnoće:<br>• [P01] (12:00 - 13:30) [317]<br>  ○ MGG1<br>• [P05] (12:00 - 13:30) [331]<br>  ○ MGG2<br>• [P15 - VIJEĆNICA] (12:00 - 13:30) [150]<br>  ○ MGG3<br>• [P14 - PATOLOGIJA predavaonica] (12:00 - 13:30) [332]<br>  ○ MGG4<br>• [Zavod za temeljnu i kliničku farmakologiju s toksikologijom] (12:00 - 13:30) [330]<br>  ○ MGG5 |
| naslovna viša asistentica Barišić Anita, dr. med. [331] · izv. prof. dr. sc. Dević Pavlić Sanja, dipl. sanit. ing. [330] · dr.sc. Mladenić Tea, mag. biotech. in med. [332] · prof. dr. sc. Ostojić Saša, dr. med. [150] · izv. prof. dr. sc. Pereza Nina, dr. med. [328] · prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317] | | |

| | | |
|---|---|---|
| **07.10.2022** | | |
| Predavanje 10. Prenatalni probir i dijagnostika kromosomskih poremećaja:<br>• [P01] (09:00 - 09:45) [326]<br>  ◦ MG<br><br>Predavanje 11. Uniparentna disomija i epimutacije:<br>• [P01] (10:00 - 10:45) [330]<br>  ◦ MG | | Seminar 5. Genetika reprodukcije II: prenatalna dijagnostika:<br>• [P06] (11:15 - 13:00) [317]<br>  ◦ MGG4<br>• [P07] (11:15 - 13:00) [330]<br>  ◦ MGG5<br>• [P14 - PATOLOGIJA predavaonica] (11:15 - 13:00) [331]<br>  ◦ MGG1<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum] (11:15 - 13:00) [332]<br>  ◦ MGG2<br>• [P05] (11:15 - 13:00) [326]<br>  ◦ MGG3 |
| naslovna viša asistentica Barišić Anita, dr. med. [331] · izv. prof. dr. sc. Dević Pavlić Sanja, dipl. sanit. ing. [330] · dr.sc. Mladenić Tea, mag. biotech. in med. [332] · prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317] · izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326] | | |
| **11.10.2022** | | |
| Predavanje 12. Klasifikacije i uzroci prirođenih anomalija:<br>• [P01] (09:45 - 10:30) [328]<br>  ◦ MG<br><br>Predavanje 13. Osnove kliničke dismorfologije:<br>• [P01] (10:45 - 11:30) [328]<br>  ◦ MG | | Seminar 6. Genetika duševnog razvoja: intelektualno i razvojno zaostajanje, poremećaji autističnog spektra:<br>• [P01] (11:45 - 13:15) [317]<br>  ◦ MGG1<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum] (11:45 - 13:15) [331]<br>  ◦ MGG2<br>• [P08] (11:45 - 13:15) [328]<br>  ◦ MGG3<br>• [Zavod za temeljnu i kliničku farmakologiju s toksikologijom] (11:45 - 13:15) [330]<br>  ◦ MGG4<br>• [P09 - NASTAVA NA ENGLESKOM JEZIKU] (11:45 - 13:15) [332]<br>  ◦ MGG5 |
| naslovna viša asistentica Barišić Anita, dr. med. [331] · izv. prof. dr. sc. Dević Pavlić Sanja, dipl. sanit. ing. [330] · dr.sc. Mladenić Tea, mag. biotech. in med. [332] · izv. prof. dr. sc. Pereza Nina, dr. med. [328] · prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317] | | |
| **12.10.2022** | | |

| | | |
|---|---|---|
| | Vježba 2. Kako prepoznati obrasce multiplih prirođenih anomalija?:<br>• [P09 - NASTAVA NA ENGLESKOM JEZIKU] (08:30 - 10:00) [330]<br>  ◦ MGG1<br>• [P09 - NASTAVA NA ENGLESKOM JEZIKU] (10:00 - 11:30) [330]<br>  ◦ MGG2<br>• [P09 - NASTAVA NA ENGLESKOM JEZIKU] (11:30 - 13:00) [332]<br>  ◦ MGG3<br>• [P09 - NASTAVA NA ENGLESKOM JEZIKU] (13:00 - 14:30) [331]<br>  ◦ MGG4<br>• [P09 - NASTAVA NA ENGLESKOM JEZIKU] (14:30 - 16:00) [331]<br>  ◦ MGG5 | |
| naslovna viša asistentica Barišić Anita, dr. med. [331] · izv. prof. dr. sc. Dević Pavlić Sanja, dipl. sanit. ing. [330] · dr.sc. Mladenić Tea, mag. biotech. in med. [332] | | |
| **13.10.2022** | | |
| Predavanje 14. Praktična farmakogenomika:<br>• [P01] (09:00 - 09:45) [328]<br>  ◦ MG<br><br>Predavanje 15 - Genska terapija u kliničkoj praksi:<br>• [P01] (10:00 - 10:45) [331]<br>  ◦ MG<br><br>Predavanje 17. Osnove komunikacijskih vještina u medicinskoj genetici:<br>• [ONLINE] (15:00 - 15:45) [522] [328]<br>  ◦ MG | Vježba 3. Kako organizirati sveobuhvatnu skrb za pacijenta?:<br>• [P01] (12:30 - 14:00) [328]<br>  ◦ MGG1<br>• [P02] (12:30 - 14:00) [330]<br>  ◦ MGG2<br>• [P07] (12:30 - 14:00) [331]<br>  ◦ MGG3<br>• [P15 - VIJEĆNICA] (12:30 - 14:00) [150]<br>  ◦ MGG4<br>• [P14 - PATOLOGIJA predavaonica] (12:30 - 14:00) [317]<br>  ◦ MGG5 | Seminar 7. Interpretacija nalaza u farmakogenomici:<br>• [P14 - PATOLOGIJA predavaonica] (11:00 - 12:30) [317]<br>  ◦ MGG5<br>• [P02] (11:00 - 12:30) [330]<br>  ◦ MGG2<br>• [P15 - VIJEĆNICA] (11:00 - 12:30) [150]<br>  ◦ MGG4<br>• [P07] (11:00 - 12:30) [331]<br>  ◦ MGG3<br>• [P01] (11:00 - 12:30) [328]<br>  ◦ MGG1<br><br>Seminar 7. Interpretacija nalaza u farmakogenomici:<br>• [P14 - PATOLOGIJA predavaonica] (11:00 - 12:30) [317]<br>  ◦ MGG5<br>• [P02] (11:00 - 12:30) [330]<br>  ◦ MGG2<br>• [P15 - VIJEĆNICA] (11:00 - 12:30) [150]<br>  ◦ MGG4<br>• [P07] (11:00 - 12:30) [331]<br>  ◦ MGG3<br>• [P01] (11:00 - 12:30) [328]<br>  ◦ MGG1 |
| naslovna viša asistentica Barišić Anita, dr. med. [331] · izv. prof. dr. sc. Dević Pavlić Sanja, dipl. sanit. ing. [330] · prof. dr. sc. Ostojić Saša, dr. med. [150] · izv. prof. dr. sc. Pereza Nina, dr. med. [328] · prof. dr. sc. Peterlin Borut, dr. med. [522] · prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317] | | |
| **14.10.2022** | | |

| | | |
|---|---|---|
| Predavanje 16. Posebni izazovi u (gen)etičkom savjetovanju:<br>• [P02] (09:00 - 10:45) [150]<br>  ◦ MG | Vježba 4. Simulacija kliničkog prosuđivanja u medicinskoj genetici:<br>• [P04] (11:15 - 14:00) [150]<br>  ◦ MGG1<br>• [P15 - VIJEĆNICA] (11:15 - 14:00) [328]<br>  ◦ MGG2<br>• [P05] (11:15 - 14:00) [330]<br>  ◦ MGG3<br>• [P06] (11:15 - 14:00) [331]<br>  ◦ MGG4<br>• [P07] (11:15 - 14:00) [332]<br>  ◦ MGG5<br><br>Vježba 5. Kako prenijeti genetičku informaciju pacijentu:<br>• [P04] (11:15 - 14:00) [150]<br>  ◦ MGG1<br>• [P15 - VIJEĆNICA] (11:15 - 14:00) [328]<br>  ◦ MGG2<br>• [P05] (11:15 - 14:00) [330]<br>  ◦ MGG3<br>• [P06] (11:15 - 14:00) [331]<br>  ◦ MGG4<br>• [P07] (11:15 - 14:00) [332]<br>  ◦ MGG5<br>• [P02] (14:00 - 15:30) [328] [150] [330] [331] [332]<br>  ◦ MG | |
| naslovna viša asistentica Barišić Anita, dr. med. [331] · izv. prof. dr. sc. Dević Pavlić Sanja, dipl. sanit. ing. [330] · dr.sc. Mladenić Tea, mag. biotech. in med. [332] · prof. dr. sc. Ostojić Saša, dr. med. [150] · izv. prof. dr. sc. Pereza Nina, dr. med. [328] | | |

### List of lectures, seminars and practicals:

| [PREDAVANJA] (TOPIC) | Number of hours | Location |
|---|---|---|
| Predavanje 1. Izvedbeni nastavni plan i program. Model aktivnog učenja temeljenog na rješavanju problema, problemski usmjerenom i iskustvenom učenju. | 1 | [P01] |
| Predavanje 2. Vrste genetičkog testiranja prema indikacijama | 1 | [P02] |
| Predavanje 3. Put do genetičke dijagnoze: osnovni principi, organizacija skrbi i alati za dijagnostiku u medicinskoj genetici (online tutorial) | 1 | [ONLINE] |
| Predavanje 4. Spektar fenomena u autosomno dominantnim monogenskim bolestima | 1 | [P01] |
| Predavanje 5. Autosomno recesivne monogenske bolesti: od bolesnika do nositelja | 1 | [P01] |
| Predavanje 6. Monongenske bolesti vezane uz kromosom X i ostali rijetki oblici nasljeđivanja | 1 | [P01] |
| Predavanje 7. Odstupanja od normalnog broja kromosoma | 1 | [P01] |
| Predavanje 8. Balansirana strukturna preuređenja genoma: translokacije i inverzije | 1 | [P01] |
| Predavanje 9. Nebalansirana strukturna preuređenja genoma: genomski poremećaji | 1 | [P01] |
| Predavanje 10. Prenatalni probir i dijagnostika kromosomskih poremećaja | 1 | [P01] |

| | | |
|---|---|---|
| Predavanje 11. Uniparentna disomija i epimutacije | 1 | [P01] |
| Predavanje 12. Klasifikacije i uzroci prirođenih anomalija | 1 | [P01] |
| Predavanje 13. Osnove kliničke dismorfologije | 1 | [P01] |
| Predavanje 14. Praktična farmakogenomika | 1 | [P01] |
| Predavanje 15 - Genska terapija u kliničkoj praksi | 1 | [P01] |
| Predavanje 16. Posebni izazovi u (gen)etičkom savjetovanju | 2 | [P02] |
| Predavanje 17. Osnove komunikacijskih vještina u medicinskoj genetici | 1 | [ONLINE] |

| [VJEŽBE] (TOPIC) | Number of hours | Location |
|---|---|---|
| Vježba 1. Kako razlikovati genetičku i negentičku etiologiju bolesti i medicinskih stanja? | 3 | [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum]<br>[P04]<br>[P05]<br>[P06]<br>[P07] |
| Vježba 2. Kako prepoznati obrasce multiplih prirođenih anomalija? | 2 | [P09 - NASTAVA NA ENGLESKOM JEZIKU] |
| Vježba 3. Kako organizirati sveobuhvatnu skrb za pacijenta? | 2 | [P01]<br>[P02]<br>[P07]<br>[P14 - PATOLOGIJA predavaonica]<br>[P15 - VIJEĆNICA] |
| Vježba 4. Simulacija kliničkog prosuđivanja u medicinskoj genetici | 2 | [P04]<br>[P05]<br>[P06]<br>[P07]<br>[P15 - VIJEĆNICA] |
| Vježba 5. Kako prenijeti genetičku informaciju pacijentu | 4 | [P02]<br>[P04]<br>[P05]<br>[P06]<br>[P07]<br>[P15 - VIJEĆNICA] |

| [SEMINARI] (TOPIC) | Number of hours | Location |
|---|---|---|
| Seminar 1. Jedna bolest – jedan monogenski uzrok | 2 | [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum]<br>[P04]<br>[P05]<br>[P07]<br>[P08] |
| Seminar 2. Jedna bolest – više mogućih monogenskih uzroka: lokusno heterogene bolesti | 3 | [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum]<br>[P04]<br>[P05]<br>[P15 - VIJEĆNICA]<br>[Zavod za temeljnu i kliničku farmakologiju s toksikologijom] |

| | | |
|---|---|---|
| Seminar 3. Jedna bolest – više mogućih različitih uzroka: složene bolesti | 1 | [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum]<br>[P04]<br>[P05]<br>[P15 - VIJEĆNICA]<br>[Zavod za temeljnu i kliničku farmakologiju s toksikologijom] |
| Seminar 4 Genetika reprodukcije I: poremećaji plodnosti i komplikacije trudnoće | 2 | [P01]<br>[P05]<br>[P14 - PATOLOGIJA predavaonica]<br>[P15 - VIJEĆNICA]<br>[Zavod za temeljnu i kliničku farmakologiju s toksikologijom] |
| Seminar 5. Genetika reprodukcije II: prenatalna dijagnostika | 2 | [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum]<br>[P05]<br>[P06]<br>[P07]<br>[P14 - PATOLOGIJA predavaonica] |
| Seminar 6. Genetika duševnog razvoja: intelektualno i razvojno zaostajanje, poremećaji autističnog spektra | 2 | [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum]<br>[P01]<br>[P08]<br>[P09 - NASTAVA NA ENGLESKOM JEZIKU]<br>[Zavod za temeljnu i kliničku farmakologiju s toksikologijom] |
| Seminar 7. Interpretacija nalaza u farmakogenomici | 1 | [P01]<br>[P02]<br>[P07]<br>[P14 - PATOLOGIJA predavaonica]<br>[P15 - VIJEĆNICA] |
| Seminar 7. Interpretacija nalaza u farmakogenomici | 1 | [P01]<br>[P02]<br>[P07]<br>[P14 - PATOLOGIJA predavaonica]<br>[P15 - VIJEĆNICA] |

**EXAM DATES (final exam):**

| | |
|---|---|
| 1. | 14.10.2022. |
| 2. | 23.02.2023. |
| 3. | 06.04.2023. |
| 4. | 17.05.2023. |
| 5. | 28.06.2023. |
| 6. | 10.07.2023. |
| 7. | 12.09.2023. |
| 8. | 26.09.2023. |