[Medicinski fakultet u Rijeci]

Curriculum
2024/2025

[Za kolegij]

GENI I OKOLIŠ U RAZVOJU BOLESTI

Study program:	**Sanitarno inženjerstvo (R)** (elective) [Sveučilišni diplomski studij]
Department:	**[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku]**
Course coordinator:	**prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing.**
Year of study:	**1**
ECTS:	**1.5**
Incentive ECTS:	**0 (0.00%)**
Foreign language:	**No**

Course information:

Cilj ovog kolegija je steći osnovna znanja o genskim bolestima i njihovom nasljeđivanju kao i o značaju okolišnih čimbenika i njihovoj interakciji u razvoju složenih poligenskih bolesti s ciljem preventivnog djelovanja na čimbenike okoliša koji su potencijalno štetni za genetički podložne osobe. Tijekom predavanja te izrade seminarskih radnji u zajedničkim raspravama obradit će se odabrani primjeri monogenskih i poligenskih bolesti. Prikazat će se interakcija gena i čimbenika okoliša u razvoju složenih bolesti. Posebno će se obraditi mutageni čimbenici okoliša kao i genetičke metode koje se rabe u njihovoj dijagnostici.

List of assigned reading:

Obvezna literatura uključuje prezentacije predavanja i seminara dostupnih studentima putem Merlin-a, i odabrana poglavlja iz Turnpenny PD, Ellard S (2011): Emeryjeve osnove medicinske genetike, Medicinska naklada, Zagreb.

List of optional reading:

Odabrana poglavlja iz Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard: Thompson & Thompson genetics in medicine, 8h edition, Saunder Elsevier, 2016/2023.

Publikacije i mrežne stranice dostupne studentima putem Merlin-a.

Curriculum:

[Predavanja] list (with titles and explanation):

Osnovni genetički pojmovi i principi

Osnovni genetički pojmovi, genetički principi. Mendelska genetika.

Uvod u humanu genetiku.

Opisati organizaciju nasljednog materijala, organizacija humanog genoma, epigenetički mehanizmi.

Genske mutacije i mutageni čimbenici okoliša

Opisati osnovne tipove genskih mutacija. Razlikovati spontane i inducirane genske mutacije. Nabrojati mutageni čimbenici okoliša.

Monogenske bolesti.

Opisati odabrane primjere monogenskih bolesti. Interpretirati specifične probleme u genetičkom savjetovanju (nepenetrantnost gena, varijabilna ekspresija, fenokopije, genetička heterogenost).

Poligenske bolesti.

Razlikovati monogenske i poligenske bolesti s aspekta izračuna rizika. Opisati osnovne principe multifaktorijalnog nasljeđivanja te različite pristupe u istraživanju gena kandidata u složenim bolestima

Odstupanje od Mendelskog nasljeđivanja

Nabrojati i razlikovati odstupanja od klasičnog nasljeđivanja. Nabrojati netipične oblike nasljeđivanja dinamičke mutacije, gonadni mozaicizam, genomski upis, mitohondrijsko nasljeđivanje uz primjere.

Populacijska genetika

Razlikovati monogenske i poligenske bolesti s aspekta izračuna rizika. Opisati osnovne principe multifaktorijalnog nasljeđivanja te različite pristupe u istraživanju gena kandidata u složenim bolestima

[Seminari] list (with titles and explanation):

Monogenske bolesti - prikaz slučaja i interakcija s okolišnim čimbenikom (prehrana)

Prikazati kliničke slučajeve dvaju monogenskih bolesti (fenilketonurija i hemakromatoza) te mogućnosti dijagnoze/terapije i utjecaj prehrane i konzumacije alkohola/suplemenata.

Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - celijakija

Prikazati kliničke slučajeve dvaju složene bolesti (celijakije) mogućnosti dijagnoze/terapije i utjecaj prehrane te doprinos genetičkih odnosno okolišnih komponenti.

Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - multipla skleroza

Prikazati klinički slučaj složene bolesti (multipla skleroza) i te doprinos genetičkih odnosno okolišnih komponenti razvoju bolesti.

Dijagnostika genskih bolesti

Opisati molekularno-genetičke tehnike koje se danas koriste u dijagnostici genskih bolesti i odabrati prikladnu dijagnostičku metodu.

Monogenske bolesti - odabrani primjeri

Prikazati dvije monogenske bolesti i povezati utjecaj čimbenika okoliša s njihovom ekspresijom.

Složene, poligenske bolesti -odabrani primjeri

Prikazati pet monogenskih složenih bolesti i povezati utjecaj genetičkih i okolišnih čimbenika s podložnošću za i

razvojem bolesti.

Interakcija gena i okoliša u složenim bolestima

Povezati interakciju gena u podložnosti za složene bolesti s okolišnim čimbenicima koji utječu na razvoj bolesti.

Student obligations:

Pohađanje i aktivno sudjelovanje u svim oblicima nastave. Student smije **opravdano** izostati s najviše 30% svakog od oblika nastave. Priprema i prezentacija odabrane seminarske teme.

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 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.** Tijekom nastave vrednuje se (maksimalno do 60 bodova) parcijalna provjera znanja (10 bodova) i prezentacija seminarskog rada (50 bodova). **Studenti koji su tijekom nastave ostvarili najmanje 30,0 ocjenskih bodova i pripremili seminiarsku temu mogu pristupiti završnom ispitu. Završni ispit sastoji se od pismenog i usmenog dijela** pri čemu svaki nosi 20 ocjenskih bodova. Na pismenom dijelu mora se riješiti barem 50%testa da bi se ostvarili bodovi i da se pristupi usmenom dijelu ispita. **Konačna ocjena** je zbroj ECTS ocjene ostvarene tijekom nastave i na završnom ispitu.

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

-

COURSE HOURS 2024/2025

GENI I OKOLIŠ U RAZVOJU BOLESTI

[Predavanja] (Place and time or group)	**[Seminari]** (Place and time or group)

List of lectures, seminars and practicals:

[PREDAVANJA] (TOPIC)	Number of hours	Location
Osnovni genetički pojmovi i principi	1	
Uvod u humanu genetiku.	1	
Genske mutacije i mutageni čimbenici okoliša	1	
Monogenske bolesti.	1	
Poligenske bolesti.	1	
Odstupanje od Mendelskog nasljeđivanja	1	
Populacijska genetika	1	

[SEMINARI] (TOPIC)	Number of hours	Location
Monogenske bolesti - prikaz slučaja i interakcija s okolišnim čimbenikom (prehrana)	3	
Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - celijakija	2	
Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - multipla skleroza	2	
Dijagnostika genskih bolesti	3	

Monogenske bolesti - odabrani primjeri	2	
Složene, poligenske bolesti -odabrani primjeri	5	
Interakcija gena i okoliša u složenim bolestima	1	

EXAM DATES (final exam):
