

[Medicinski fakultet u Rijeci]

## Curriculum 2025/2026

[Za kolegij]

# GENI I OKOLIŠ U RAZVOJU BOLESTI

Study programme: **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, 8th edition, Saunderson Elsevier, 2016/2023.

Publikacije i mrežne stranice dostupne studentima putem Merlin-a.

## **Examination Manner:**

Rad studenata će se vrednovati se tijekom izvođenja nastave i na završnom ispitu koji je usmeni i uključuje razgovor i prezentiranje pojedine teme.

## Curriculum:

### Lectures 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 monogenih 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 multifaktorijskog 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 multifaktorijskog nasljeđivanja te različite pristupe u istraživanju gena kandidata u složenim bolestima

### Seminars list (with titles and explanation):

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

Prikazati kliničke slučajeve dvaju monogenih 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 složenih 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 monogenih 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. Rad studenata vrednovat će se tijekom izvođenja nastave, te na završnom ispitu. Student ima obvezu izraditi i prezentirati seminarskog rad na ponuđene teme. Student tijekom nastave može ostvariti 50 bodova, a na završnom ispitu 50 bodova. Student mora skupiti 50 bodova da bi uspješno položio ispit.

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

-

## COURSE HOURS 2025/2026

### GENI I OKOLIŠ U RAZVOJU BOLESTI

<b>Lectures</b> (Place and time or group)	<b>Seminars</b> (Place and time or group)
<b>21.04.2026</b>	
<p>Osnovni genetički pojmovi i principi:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (08:00 - 08:45) <sup>[317]</sup><ul style="list-style-type: none"><li>◦ GIOURB</li></ul></li></ul> <p>Uvod u humanu genetiku.:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (08:45 - 09:30) <sup>[317]</sup><ul style="list-style-type: none"><li>◦ GIOURB</li></ul></li></ul> <p>Genske mutacije i mutageni čimbenici okoliša:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (09:30 - 10:15) <sup>[317]</sup><ul style="list-style-type: none"><li>◦ GIOURB</li></ul></li></ul> <p>Monogenske bolesti.:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (10:15 - 11:00) <sup>[317]</sup><ul style="list-style-type: none"><li>◦ GIOURB</li></ul></li></ul>	
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. <sup>[317]</sup>	
<b>22.04.2026</b>	
<p>Poligenske bolesti.:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (11:00 - 11:45) <sup>[317]</sup><ul style="list-style-type: none"><li>◦ GIOURB</li></ul></li></ul> <p>Odstupanje od Mendelskog nasljeđivanja:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (11:45 - 12:30) <sup>[317]</sup><ul style="list-style-type: none"><li>◦ GIOURB</li></ul></li></ul> <p>Populacijska genetika:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (12:30 - 13:15) <sup>[317]</sup><ul style="list-style-type: none"><li>◦ GIOURB</li></ul></li></ul>	<p>Monogenske bolesti - prikaz slučaja i interakcija s okolišnim čimbenikom (prehrana):</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (13:15 - 15:30) <sup>[317]</sup><ul style="list-style-type: none"><li>◦ GIOURB</li></ul></li></ul>
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. <sup>[317]</sup>	
<b>27.04.2026</b>	
	<p>Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - celijakija:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (12:15 - 13:45) <sup>[317]</sup><ul style="list-style-type: none"><li>◦ GIOURB</li></ul></li></ul> <p>Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - multipla skleroza:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (13:45 - 15:15) <sup>[317]</sup><ul style="list-style-type: none"><li>◦ GIOURB</li></ul></li></ul> <p>Dijagnostika genskih bolesti:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (15:15 - 17:30) <sup>[317]</sup><ul style="list-style-type: none"><li>◦ GIOURB</li></ul></li></ul>
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. <sup>[317]</sup>	

**28.04.2026**

Monogenske bolesti - odabrani primjeri:

- [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (08:15 - 09:45) <sup>[317]</sup>
  - GIOURB

Interakcija gena i okoliša u složenim bolestima:

- [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (09:45 - 10:30) <sup>[317]</sup>
  - GIOURB

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. <sup>[317]</sup>

**List of lectures, seminars and practicals:**

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

SEMINARS (TOPIC)	Number of hours	Location
Monogenske bolesti - prikaz slučaja i interakcija s okolišnim čimbenikom (prehrana)	3	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - celijakija	2	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - multipla skleroza	2	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
Dijagnostika genskih bolesti	3	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
Monogenske bolesti - odabrani primjeri	2	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
Složene, poligenske bolesti - odabrani primjeri	5	
Interakcija gena i okoliša u složenim bolestima	1	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]

**EXAM DATES (final exam):**

---