[Medicinski fakultet u Rijeci]

**Curriculum**
**2025/2026**

[Za kolegij]

# GENI I OKOLIŠ U RAZVOJU BOLESTI

| | |
|---|---|
| Study program: | **Sanitarno inženjerstvo (R)** (elective)<br>[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.

## [Način polaganja ispita]:

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

## 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. Rad studenata vrednovat će se tijekom izvođenja nastave, te na završnom ispitu. Student ima obvezu izraditi i prezentirat 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

| **[Predavanja]**<br>(Place and time or group) | **[Seminari]**<br>(Place and time or group) |
|---|---|
| **21.04.2026** | |
| Osnovni genetički pojmovi i principi:<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (08:00 - 08:45) [317]<br>  ○ GIOURB<br><br>Uvod u humanu genetiku.:<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (08:45 - 09:30) [317]<br>  ○ GIOURB<br><br>Genske mutacije i mutageni čimbenici okoliša:<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (09:30 - 10:15) [317]<br>  ○ GIOURB<br><br>Monogenske bolesti.:<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (10:15 - 11:00) [317]<br>  ○ GIOURB | |
| prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317] | |
| **22.04.2026** | |
| Poligenske bolesti.:<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (11:00 - 11:45) [317]<br>  ○ GIOURB<br><br>Odstupanje od Mendelskog nasljeđivanja:<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (11:45 - 12:30) [317]<br>  ○ GIOURB<br><br>Populacijska genetika:<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (12:30 - 13:15) [317]<br>  ○ GIOURB | Monogenske bolesti - prikaz slučaja i interakcija s okolišnim čimbenikom (prehrana):<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (13:15 - 15:30) [317]<br>  ○ GIOURB |
| prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317] | |
| **27.04.2026** | |
| | Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - celijakija:<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (12:15 - 13:45) [317]<br>  ○ GIOURB<br><br>Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - multipla skleroza:<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (13:45 - 15:15) [317]<br>  ○ GIOURB<br><br>Dijagnostika genskih bolesti:<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (15:15 - 17:30) [317]<br>  ○ GIOURB |
| prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317] | |

| 28.04.2026 | |
|---|---|
| | Monogenske bolesti - odabrani primjeri:<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (08:15 - 09:45) [317]<br>  ○ GIOURB<br><br>Interakcija gena i okoliša u složenim bolestima:<br>• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (09:45 - 10:30) [317]<br>  ○ GIOURB |
| prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317] | |

### List of lectures, seminars and practicals:

| [PREDAVANJA] (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] |

| [SEMINARI] (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):