

Medicinski fakultet u Rijeci

## IZVEDBENI NASTAVNI PLAN 2022/2023

Za kolegij

### HUMANA GENETIKA

|                    |                                                                                        |
|--------------------|----------------------------------------------------------------------------------------|
| Studij:            | <b>Medicinsko laboratorijska dijagnostika (R)</b><br>Sveučilišni prijediplomski studij |
| Katedra:           | <b>Katedra za medicinsku biologiju i genetiku</b>                                      |
| Nositelj kolegija: | <b>prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing.</b>                             |
| Godina studija:    | <b>3</b>                                                                               |
| ECTS:              | <b>3</b>                                                                               |
| Stimulativni ECTS: | <b>0 (0.00%)</b>                                                                       |
| Strani jezik:      | <b>Ne</b>                                                                              |

## Podaci o kolegiju:

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 multifaktorijsko 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 epigenetičke mehanizme u kromosopatijama 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 kromosopatija
- Opisati različite metode laboratorijskog rada u molekularnoj biologiji i medicini te objasniti njihovu primjenu

### II. PSIOMOTORIČKA 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

**Popis obvezne ispitne literature:**

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

**Popis dopunske literature:**

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) |

### **Nastavni plan:**

### **Obveze studenata:**

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 obavezan imati bijelu kutu, rukavice, zaštitne naočale, praktikum za vježbe, kalkulator, krpu, upaljač i voodootporni flomaster.

## **Ispit (način polaganja ispita, opis pisanog/usmenog/praktičnog dijela ispita, način bodovanja, kriterij ocjenjivanja):**

### **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 ocjenjske 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](#)

**Ostale napomene (vezane uz kolegij) važne za studente:**

**Akadska čestitost**

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

**SATNICA IZVOĐENJA NASTAVE 2022/2023**

HUMANA GENETIKA

---

**Popis predavanja, seminara i vježbi:**

**ISPITNI TERMINI (završni ispit):**

---