

**Datum:** Rijeka, 14. srpnja 2023.

**Kolegij:** Osnove humane genetike

**Voditelj:** Izv. prof. dr. sc. Nada Starčević Čizmarević

**e-mail voditelja:** nadasc@uniri.hr

**Katedra:** Katedra za temeljne medicinske znanosti

**Studij:** Prijediplomski stručni studiji - Primaljstvo izvanredni

**Godina studija:** 2

**Akadska godina:** 2023./2024.

## IZVEDBENI NASTAVNI PLAN

**Podaci o kolegiju (kratak opis kolegija, opće upute, gdje se i u kojem obliku organizira nastava, potreban pribor, upute o pohađanju i pripremi za nastavu, obveze studenata i sl.):**

Kolegij **Osnove humane genetike** je obvezni kolegij na drugoj godini **stručnog studija Primaljstvo**. Nastava je organizirana u vidu predavanja kojih ima 15 sati i nosi **1 ECTS**. S obzirom da je svrha da studenti koji pohađaju kolegij steknu osnovne spoznaje iz područja humane citogenetike, molekularne genetike te da razlikuju tipove nasljednih bolesti, predavanja su podijeljena po tematskim cjelinama.

**Osnovni cilj kolegija** je stjecanje temeljnih znanja o principima u genetici te o humanim nasljednim bolestima kao i o mogućnosti njihove dijagnostike u svjetlu novijih znanstvenih spoznaja.

**Sadržaj kolegija je slijedeći:**

Interfazna jezgra, kromatin i građa nukleinskih kiselina. Stanični ciklus i dioba. Uvod u humanu genetiku. Humani kromosomi. Numeričke i strukturne kromosomske aberacije. ISCN nomenklatura. Kromosomski sindromi. Tehnike klasične citogenetike (G-pruge za identifikaciju kromosoma) i molekularno citogenetičke tehnike (FISH, CGH). Osnove klasične genetike i humani genom. Genske mutacije. Mendelovsko nasljeđivanje (autosomno i spolno vezano) i nemendelovsko nasljeđivanje (mitohondrijsko, fenomen genomskog upisa, dinamičke mutacije, mozaicizam). Poligensko i multifaktorijalno nasljeđivanje. Rodoslovna stabla i pristupi procjeni familijarne pojavnosti bolesti. Tehnike molekularne biologije (princip DNA izolacije, lančana reakcija polimerazom - PCR, restrikcijske endonukleaze, hibridizacija, sekvencioniranje). Prenatalna dijagnostika kromosomskih aberacija i nasljednih bolesti.

**Popis obvezne ispitne literature:**

Peter Turnpenny, Sian Ellard: Emerryjeve osnove medicinske genetike. Ur. hrv. izdanja: Bulić-Jakuš F. i Barišić I. Medicinska naklada, Zagreb 2011.

## Popis dopunske literature:

Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard (2016): Genetics in Medicine, 8th edition, Saunders Elsevier.

## Nastavni plan:

### Popis predavanja (s naslovima i pojašnjenjem):

**P1.** Struktura interfazne jezgre; građa nukleinskih kiselina; stupnjevi sabijanja kromatina,  
Ishodi učenja:  
 Opisati organizaciju i funkciju nasljednog materijala, građu jezgre, kromosoma i nukleinskih kiselina.

**P2.** Stanični ciklus; mitozu i mejozu  
Ishodi učenja:  
 Opisati faze staničnog ciklusa. Razlikovati i opisati faze mitoze. Opisati faze mejotičke diobe. Razlikovati spermatogenezu od oogeneze.

**P3.** Humani kromosomi; inaktivacija X-kromosoma  
Ishodi učenja:  
 Nabrojati vrste humanih kromosoma. Napisati uredan kariotip. Definirati pojmove: nuklearni spol, heterokromatin, Barrovo tjelešće i genska kompenzacija doze. Objasniti mehanizam inaktivacije X kromosoma i Lyon hipotezu.

**P4.** Humani kariotip; metode kariotipizacije  
Ishodi učenja:  
 Opisati humani kariotip. Razlikovati kariotip i kariogram. Definirati mozaičan kariotip. Pisati različite kariotipove. Razlikovati tehnike klasične i molekularne citogenetike. Opisati osnovne metode oprugavanja kromosoma.

**P5.** Promjene na razini kromosoma uvjetovane mutagenim čimbenicima  
Ishodi učenja:  
 Nabrojati fizikalne, kemijske i biološke mutagene. Opisati djelovanje ionizirajućeg zračenja na DNA molekulu. Opisati djelovanje interkalirajućih agenasa, analoga i modifikatora DNA baza. Definirati pojmove klastogeni i aneugeni učinak. Razlikovati testove za detekciju kromosomskih mutacija i efekata na razini DNA, te mikronukleus test, test izmjene sestrinskih kromatida.

**P6.** Numeričke aberacije kromosoma  
Ishodi učenja:  
 Nabrojati vrste numeričkih aberacija kromosoma te opisati uzroke njihovog nastanka. Razlikovati aneuploidije gonosoma i autosoma. Prepoznati sindrome (opisati fenotip i kariotip) koji nastaju kao posljedica ovih kromosomskih aberacija.

**P7.** Strukturne aberacije kromosoma  
Ishodi učenja:  
 Nabrojati vrste strukturnih aberacija kromosoma te opisati uzroke njihovog nastanka. Opisati fenotipske karakteristike i kariotip koji nastaje kao posljedica pojedinih kromosomskih aberacija.

**P8.** Osnove klasične genetike; od gena do proteina  
Ishodi učenja:  
 Definirati pojmove: genotip, fenotip, gen, alel, homozigot, heterozigot, recesivnost, dominantnost, kodominantnost, multipli aleli. Razlikovati monogenske osobine od poligenih osobina i objasniti principe Mendelovih zakona. Objasniti pojmove penetrabilnost, ekspresivnost i plejotropnost gena. Navesti bazične molekularne mehanizme u protoku genetičke informacije.

**P9.** Humani genom; epigenetički mehanizmi  
Ishodi učenja:

Definirati pojmove genom, gen, intron, egzon, ponavljajući DNA sljedovi, pseudogen. Opisati organizaciju humanog genoma. Definirati varijabilnosti humanog genoma. Objasniti ulogu polimorfizama jednog nukleotida. Navesti epigenetičke modifikacije. Objasniti na primjeru pojam uniparentne disomije i fenomen genomskog upisa.

**P10.** Genske mutacije i mehanizmi popravka

Ishodi učenja:

Nabrojati i opisati osnovne tipove genskih mutacija. Razlikovati spontane i inducirane genske mutacije te osnove njihovog popravka.

**P11.** Rodoslovna stabla; genetičko informiranje

Ishodi učenja:

Prepoznati razlike između tipova nasljeđivanja monogenских bolesti (autosomno-dominantno, autosomno-recesivno, X-dominantno i X-recesivno). Razlikovati monogenско i poligenско nasljeđivanje osobina i bolesti uz pomoć rodoslovnih stabala. Izračunati rizike ponavljanja kod različitih tipova monogenских bolesti.

**P12.** Monogenske bolesti

Ishodi učenja:

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

**P13.** Poligenске bolesti

Ishodi učenja:

Razlikovati monogenске i poligenске bolesti s aspekta izračuna rizika i davanja genetičke informacije u sklopu genetičkog savjetovanja. Protumačiti osnovne principe multifaktorijskog nasljeđivanja te različite pristupe u istraživanju gena kandidata u složenim bolestima.

**P14.** Metode molekularne genetike

Ishodi učenja:

Opisat izolaciju genomske DNA. Opisati PCR cikluse i objasniti princip gel-elektroforeze. Objasniti ulogu restrikcijskih enzima. Razumijeti primjenu hibridizacije i sekvenciranja (*Sanger i NGS*).

**P15.** Prenatalna dijagnostika

Ishodi učenja:

Navesti invazivne metode (biopsija korion frondozuma, amniocenteza, kordocenteza) i neinvazivne metode prenatalne dijagnostike kromosomopatija (ultrazvučni i biokemijski probir, nove metode u prenatalnom probiru - NIPT). Razlikovati nisko- i visoko-rizične trudnoće.

Nabrojati indikacije za invazivnu prenatalnu dijagnostiku.

**Popis seminara s pojašnjenjem:**

-

**Popis vježbi s pojašnjenjem:**

-

**Obveze studenata:**

- pohađanje nastave  
- aktivno sudjelovanje i rješavanje postavljenih problema na nastavi

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

Ocjenjivanje studenata provodi se prema važećem Pravilniku o studijima Sveučilišta u Rijeci. S obzirom da kolegij koji ima 15 sati nastave ne podliježe kontinuiranom procesu ocjenjivanja.

### Završni ispit

Završni ispit čini test sastavljen od 40 pitanja, od kojih student mora riješiti 20 da bi položio/la ispit. Ocjenjivanje se vrši apsolutnom raspodjelom, odnosno na temelju konačnog postignuća, a točni odgovori na završnom ispitu prevode se u ocjenski i brožčani sustav na sljedeći način:

Točni odgovori: 36-40 - A = izvrstan (5); A; 90 - 100 %  
30-35 - B = vrlo dobar (4); B; 75 - 89,9 %  
24-29 - C = dobar (3); C; 60 - 74,9 %  
20-23 - D = dovoljan (2); D; 50 - 59,9 %  
0 - 19 - F = nedovoljan (1); F; 0 do 49,9 %

Student koji je prešao prag od 20 točnih odgovora a nije zadovoljan ocjenom može pristupiti usmenom dijelu ispita.

## Mogućnost izvođenja nastave na stranom jeziku:

Unesite tražene podatke

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

### Pohađanje nastave

Studenti mogu izostati maksimalno s 4 sata nastave (30%). Jedini opravdani izostanci mogu biti uslijed bolesti ili sličnih problema.

### Kontaktiranje s nastavnicima

Pored voditelja kolegija u nastavi sudjeluju prof. dr. sc. Smiljana Ristić i izv. prof. dr. sc. Jadranka Vraneković. Studenti mogu kontaktirati nastavnike putem mail-a ili telefona koji su navedeni na mrežnim stranicama Zavoda za biologiju i medicinsku genetiku MF Rijeka, a također i u vrijeme predviđeno za konzultacije. Nastavnik će najbrže moguće odgovoriti na upit studenta.

### Informiranje o predmetu

Studenti se mogu informirati o predmetu putem Sustav za e-učenje *Merlin*, tijekom same nastave, na mrežnim stranicama Fakulteta, i putem e-mail poruka. Poželjno je da imaju svog predstavnika za kontakt koji će pouzdano i precizno prosljediti informaciju ostalim studentima u grupi.

## SATNICA IZVOĐENJA NASTAVE (za akademsku 2023./2024. godinu)

### Raspored nastave

Datum	Predavanja (vrijeme i mjesto)	Seminari (vrijeme i mjesto)	Vježbe (vrijeme i mjesto)	Nastavnik
12.03.2024.	P1 (14.15- 14.45) Z1			Izv.prof.dr.sc. Nada Starčević Čizmarević
12.03.2024.	P2 (14.45- 15.30) Z1			Izv.prof.dr.sc. Nada Starčević Čizmarević
12.03.2024.	P3 (15.45- 16.30) Z1			Izv.prof.dr.sc. Nada Starčević Čizmarević
12.03.2024.	P4 (16.40 - 17.25) Z1			Izv.prof.dr.sc. Nada Starčević Čizmarević
12.03.2024.	P5 (17.25 - 18.10) Z1			Izv.prof.dr.sc. Nada Starčević Čizmarević
13.03.2024.	P6 (14.00- 14.45) Z2			Izv.prof.dr.sc. Nada Starčević Čizmarević
13.03.2024.	P7 (14.45- 15.30) Z2			Izv.prof.dr.sc. Nada Starčević Čizmarević
13.03.2024.	P8 (15.45- 16.30) Z2			Izv.prof.dr.sc. Nada Starčević Čizmarević
13.03.2024.	P9 (16.40 - 17.25) Z2			Izv.prof.dr.sc. Nada Starčević Čizmarević
13.03.2024.	P10 (17.25-18.10) Z2			Izv.prof.dr.sc. Nada Starčević Čizmarević
15.03.2024.	P11 (14.00-14.45) Z2			prof.dr.sc. Smiljana Ristić
15.03.2024.	P12 (14.45-15.30) Z2			prof.dr.sc. Smiljana Ristić
15.03.2024.	P13 (15.45-16.30) Z2			Izv.prof.dr.sc. Nada Starčević Čizmarević
15.03.2024.	P14 (16.40-17.25) Z2			Izv.prof.dr.sc. Nada Starčević Čizmarević
15.03.2024.	P15 (17.25-18.10) Z2			doc.dr.sc. Jadranka Vraneković

**Popis predavanja, seminara i vježbi:**

P	PREDAVANJA (tema predavanja)	Broj sati nastave	Mjesto održavanja
P1	Nukleinske kiseline. Struktura interfazne jezgre i sabijanje kromatina.	1	Z1
P2	Stanični ciklus i dioba.	1	Z1
P3	Humani kromosomi. Inaktivacija X-kromosoma.	1	Z1
P4	Humani kariotip i metode kariotipizacije.	1	Z1
P5	Promjene na razini kromosoma i mutageni čimbenici.	1	Z1
P6	Numeričke aberacije kromosoma	1	Z2
P7	Strukturne aberacije kromosoma	1	Z2
P8	Osnove klasične genetike. Od gena do proteina.	1	Z2
P9	Humani genom. Eepigenetički mehanizmi.	1	Z2
P10	Genske mutacije i mehanizmi popravka.	1	Z2
P11	Rodoslovna stabla genetičko informiranje.	1	Z2
P12	Monogenske bolesti.	1	Z2
P13	Poligenske bolesti.	1	Z2
P14	Metode molekularne genetike.	1	Z2
P15	Prenatalna dijagnostika.	1	Z2
<b>Ukupan broj sati predavanja</b>		<b>15</b>	

ISPITNI TERMINI (završni ispit)	
1.	20.04.2024.
2.	07.05.2024.
3.	14.06.2024.
4.	09.07.2024.