

Šifra modula	GTK 598	Fakultet	PMF
--------------	---------	----------	-----

Modul  
**GENETIČKO TESTIRANJE I KONSULTACIJE**  
 NASTAVNI PROGRAM

**A. OPĆI PODACI**

Fakultet	Prirodno-matematički				
Odsjek	Biologija				
Smjer	Genetika				
Semestar	II				
Naziv modula	Genetičko testiranje i konsultacije				
Tip modula	Izborni				
Broj kreditnih bodova	2				
Kontakt sati	Ukupno	Predavanja	Vježbe	Seminari	Konsultacije
	40	15	15	5	5
Samostalni rad (sati)	10				
Obavezni prethodno položeni moduli	Opća genetika				
Modul relevantan za module	Klinička citogenetika, Klinička genetika, Klinička molekularna genetika				
Nastavno osoblje					
- Nastavnik nosilac modula	Prof. dr. Amina Kozarić				
- Ostali nastavnici	-				
- Asistent	-				

**B. CILJEVI MODULA**

Cilj modula je na osnovu usvojenih znanja iz citogenetike i humane genetike upoznati studente sa genetičkim analizama i savjetodavnim sposobnostima potrebnim u multidisciplinarnom genetičkom testiranju i savjetovanju porodica.

**C. SPECIFIČNI ZADACI MODULA**

Ovi zadaci modula se osobito odnose na:

- razumijevanje i odgovarajuće tumačenje informacije o genetičkom statusu individue i porodice,
- spoznaju modela nasljeđivanja jednostavnih i složenih normalnih i patoloških stanja i simptoma,
- kompleksan analitički pristup potencijalnih mogućnosti genetičkog testiranja i savjetovanja,
- što pouzdaniju procjenu rizika za nasljedna oboljenja različite prirode i stupnja heritabilnosti.

**D. OČEKIVANI REZULTATI NASTAVNOG PROCESA**

Po završetku kursa studenti će biti osposobljeni za analizu odgovarajuće medicinsko-genetičke istorije porodice, pružanje odgovarajuće genetičke informacije u skladu sa potrebama klijenta, interpretaciju mogućnosti, rizika, benefita i ograničenja genetičkog testiranja, kao i evaluaciju genetičkog rizika.

## E. SADRŽAJ NASTAVNOG PROCESA

Br.	Nastavne teme i jedinice	Sati rada					
		Kontakt					Samo-stalno
		P	V	S	K	Ukupno	
1	<b>Nasljeđivanje i tipovi nasljeđivanja. Heritabilnost.</b> Mendelovo nasljeđivanje. Segregacija gena. Modeli nasljeđivanja - dominantno i recesivno. Nezavisno kombinovanje.	1	1	-	1	3	-
2	<b>Gemelološke analize u genetičkom testiranju u savjetovanju.</b>	1	1	-	-	2	-
3	<b>Genealoške analize i porodične studije.</b> Obrasci nasljeđivanja u humanim populacijama. Prezentacija molekularno genetičkih podataka u pedigreima. Problemi kod nasljeđivanja u pedigreima - nepenetrantnost, različita ekspresivnost, plejotropija, kasni početak, problemi dominantnosti, anticipacija, genetička heterogenost, genomski imprinting i uniparentalna disomija spontane mutacije, mozaicizam i himerizam, smrtnost muškaraca, inaktivacija X-hromosoma.	2	2	-	-	4	1
4	<b>Monogeni poremećaji:</b> autosomno-dominantni i autosomno-recesivni. Spolno-vezano, spolno uslovljeno i spolno ograničeno nasljeđivanje.	1	1	-	-	2	1
5	<b>Poligenske bolesti.</b> Poligensko nasljeđivanje.	2	1	-	-	3	1
6	<b>Populacijsko-genetičke studije u procjeni rizika od afciranosti genopatijama i hromosopatijama.</b>	1	1	-	-	2	-
7	<b>Genetičko testiranje</b> - Indikacije, testovi, predviđanje susceptibilnosti za određeno oboljenje. Skrining genetičkih bolesti. Skrining osoba s visokim rizikom. Testiranje prenosilaca recesivnih autosomnih i za hromosom X vezanih poremećaja. Vezanost između lokusa bolesti i polimorfnog markera.	1	1	-	-	2	1
8	<b>Ključni elementi genetičke evaluacije i testiranja.</b> Koristi, rizici i ograničenja genetičkog testiranja.	1	1	-	-	2	1
9	<b>Specifičnosti u genetičkom savjetovanju</b> - Rizik za kancer, prenatalno i perinatalno genetičko savjetovanje. Izračunavanje i predočavanje rizika. Ishod genetičkog savjetovanja.	1	2	1	1	5	1
10	<b>Reproduktivna genetika.</b> Asistirano začeće i njegov uticaj na genetičke bolesti.	1	1	1	1	4	1
11	<b>Prenatalna dijagnostika.</b> Tehnike u prenatalnoj dijagnostici. Indikacije za prenatalnu dijagnostiku.	1	1	1	1	4	1

12	<b>Izračunavanje rizika.</b> Teorija vjerovatnoće. Autosomno dominantno i recesivno nasljeđivanje. Recesivno nasljeđivanje vezano za spol. Korištenje vezanih markera. Multifaktorski poremećaji.	1	1	1	1	4	1
13	<b>Etički kriteriji i načela genetičkog testiranja.</b> Opća načela. Etičke dileme.	1	1	1	-	3	1
<b>Ukupno</b>		<b>15</b>	<b>15</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>40</b>	<b>10</b>

## F. PROVJERA ZNANJA I OCJENJIVANJE

<i>Provjera znanja – kriteriji</i>			<i>Ocjenjivanje</i>		
<b>Kriterij</b>	<b>Maksimalni broj bodova</b>	<b>Bodovi za prolaz</b>	<b>Osvojeni broj bodova</b>	<b>Ocjena</b>	
				<b>BiH</b>	<b>ECTS</b>
Pohađanje nastave	<b>10</b>	<b>7</b>	95,00 - 100,00	<b>10</b>	<b>A</b>
Angažman u nastavi	<b>10</b>	<b>6</b>	85,00 - 94,99	<b>9</b>	<b>B</b>
Testovi <sup>1</sup>	<b>20</b>	<b>10</b>	75,00 - 84,99	<b>8</b>	<b>C</b>
Seminarski rad <sup>2</sup>	<b>15</b>	<b>8</b>	65,00 - 74,99	<b>7</b>	<b>D</b>
Projekat <sup>3</sup>	<b>15</b>	<b>8</b>	55,00 - 64,99	<b>6</b>	<b>E</b>
Završni ispit	<b>30</b>	<b>16</b>	< 55,00	<b>5</b>	<b>F, Fx</b>
<b>Ukupno</b>	<b>100</b>	<b>55</b>			

<sup>1</sup> Ukupno **2 testa** tokom semestra - poslije svakih **15 sati** predavanja; testovi će obuhvatiti gradivo teoretskog i praktičnog dijela. Oba testa - maksimalno po **10 bodova**.

2 Ocjenjuje se:

- kvalitet pisanog rada: do **10 bodova** (pristup temi - do **2 boda**, obrada teme i struktura rada - do **4 boda**, literatura - do **2 boda**, grafički i drugi prilozi - do **1 bod**, stil - do **0,5 bodova**, tehnička opremljenost rada - do **0,5 bodova**) i

- kvalitet prezentacije: do **5 bodova** (prosjeck ocjene koju daju studenti i ocjene koju daje nastavnik)

<sup>3</sup> Grupni projekat osmišljen sa nastavnikom, realizovan i prezentiran tokom semestra.

Ocjenjuje se:

- kvalitet projekta i pisanog izvještaja: do **10 bodova** (pristup i originalnost - do **3 boda**, obrada i struktura - do **5 bodova**, literatura, prilozi, stil, tehnika - do **2 boda**)

- kvalitet prezentacije: do **5 bodova** (prosjeck ocjene koju daju studenti i ocjene koju daje nastavnik)

## G. LITERATURA

### Obavezna literatura:

Turnpenney, P., & Ellard, S. (2009). *Emerijevi osnovi medicinske genetike*. Data Status, Beograd.

Zergollern-Čupak, L.J. (1980). *Uvod u medicinsku genetiku s kliničkom citogenetikom*. Sveučilišna naklada Liber, Zagreb.

Lewis, R. (2005). *Human Genetics*. McGraw-Hill Science/Engineering/Math, New York.

### Dopunska literatura:

Nussbaum, R.L., McInnes, R.R., & Willard, H.F. (2004). *Thompson & Thompson genetics in medicine* (revised Reprint). W. B. Saunders Company, Philadelphia, London, Toronto, Montreal, Sydney, Tokyo.

Garver, K. L., & Marchese, S.G. (1986). *Genetic Counseling for Clinicians*. Year Book Medical Publishers, Inc, Chicago, London.