

Šifra modula	KLG 595	Fakultet	PMF
--------------	---------	----------	-----

Modul
KLINIČKA GENETIKA

NASTAVNI PROGRAM

A. OPĆI PODACI

Fakultet	Prirodno-matematički				
Odsjek	Biologija				
Smjer	Genetika				
Semestar	II				
Naziv modula	Klinička genetika				
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	Genetičko testiranje i savjetovanje				
Nastavno osoblje					
- Nastavnik nosilac modula	Prof. dr. Hilada Nefić				
- Ostali nastavnici	-				
- Asistent	-				

B. CILJEVI MODULA

Osnovni cilj modula je upoznavanje principa nastanka mutacija i načina njihove transmisije, detekcije i manifestacije u kontekstu monogeneskog i poligeneskog nasljeđivanja humanih oboljenja. Budući da je dijagnostika velikog broja (humanih) oboljenja moguća isključivo na citogenetičkom, molekularno-citogenetičkom i molekularno-genetičkom nivou, a s tim u vezi i terapijski tretman nosilaca nasljednog poremećaja, poznavanje osnovnih dijagnostičkih principa i njihova praktična primjena nezaobilazan su segment obrazovanja savremenih kliničkih genetičara i liječnika.

C. SPECIFIČNI ZADACI MODULA

Upoznavanje sa teorijom o nastanku mutacija, njihovom populacijsko-genetičkim i kliničkom aspektu; značaj identifikacije odgovornih mutacija u savremenoj kliničkoj praksi, te primjena tih znanja u genetičkom savjetovalištu i terapijskom dizajnu.

D. OČEKIVANI REZULTATI NASTAVNOG PROCESA

Formiranje neophodnih osnova za efikasnije i potpunije razumijevanje molekularno-genetičkih pojava i procesa u kontekstu kliničke prakse. Stečena znanja iz ove oblasti istovremeno predstavljaju i osnovu za dalje profesionalno (postdiplomsko) opće i specijalno stručno usavršavanje humanih genetičara i liječnika.

E. SADRŽAJ NASTAVNOG PROCESA

Br.	Nastavne teme i jedinice	Sati rada					
		Kontakt					Samo-stalno
		P	V	S	K	Ukupno	
1	<i>Uvod u kliničku genetiku. DNK, hromosomi, ćelije i razvoj.</i> Struktura i organizacija ljudskog genoma. Mitohondrijalni genom. Transkripcija, translacija i regulacija ekspresije gena.	2	-	-	1	2	1
2	<i>Obrasci nasljeđivanja u humanim populacijama.</i> Mendelovo nasljeđivanje. Segregacija gena. Model nasljeđivanja - dominantno i recesivno. Nezavisno kombinovanje. Populacijska genetika.	1	3	-	-	5	1
3	<i>Prenatalna dijagnostika i reproduktivna genetika.</i> Skrining genetičkih oštećenja tokom trudnoće. Skrining osoba s visokim rizikom. Preimplantaciona genetička dijagnostika. <i>Postnatalna dijagnostika. periferna krv.</i> Skrining novorođenčadi.	1	3	-	1	5	1
4	<i>Mapiranje i identifikacija gena kod monogenih bolesti.</i> Fenotipske posljedice mutacija. Molekularna i biohemijska osnova genetičkih bolesti. Monogenske bolesti sa različitim obrascima nasljeđivanja. Maternalno nasljeđivanje. Mitohondrijalne bolesti.	2	-	-	-	2	1
5	<i>Fenotipska ekspresija hromosomskih abnormalnosti.</i> Klinički značaj hromosomskih abnormalnosti. Abnormalnosti autosoma. Abnormalnosti spolnih hromosoma. Aberacije hromosoma u kancerskim ćelijama.	2	-	-	-	2	1
6	<i>Sindromi i dismorfologija.</i> Historija kongenitalnih malformacija. Etiologija sindroma i kongenitalnih malformacija. Odnos između mutacija i sindroma. Eugenika.	2	4	1	2	9	1
7	<i>Fragilna mjesta humanog genoma.</i>	1	2	1	-	4	1
8	Molekularna citogenetika: fluorescentna in situ hibridizacija (FISH). Komparativna genomski hibridizacija (CGH). Mikroniz sa CGH.	1	2	1	1	5	-
9	<i>Genetika malignih bolesti.</i> Onkogeni. Tumor-supresorski geni. Epigenetika i maligne bolesti.	1	1	1	-	3	1
10	<i>Genetička osnova poligenog i multifaktorskog nasljeđivanja.</i> Poligena teorija kvantitativnih osobina. Identifikacija gena koji izazivaju multifaktorske poremećaje.	1	-	1	-	2	1
11	<i>Genska terapija.</i> Genetičko savjetovanje. Animalni modeli u istraživanjima bolesti čovjeka. Projekat humanog genoma.	1	-	-	-	1	1
Ukupno		15	15	5	5	40	10

F. PROVJERA ZNANJA I OCJENJIVANJE

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

¹ 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)

³ 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.
- Barić, I., & Stavljenić, R. A. (2005). *Racionalna dijagnostika nasljednih i prirođenih bolesti*. Medicinska naklada, Zagreb.
- Hoffee, P.A. (1998). *Medical Molecular Genetics*. Fence Creek Publishing, Madison, Connecticut.
- 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.

Dopunska literatura:

- Sertić, J. & sar. (2008). *Klinička kemija i molekularna dijagnostika*. Medicinska naklada, Zagreb
- MacLeod, A., Sikora, K., Eds (1984). *Molecular Biology and Human Disease*. Blackwel Scientific Publications, Oxford.