

ISVU šifra	Naziv predmeta	Status predmeta	Semestar
197179	Humana genetika i genetski uzroci bolesti	Izborni	2
Tip predmeta	Oblici nastave (ukupan broj sati u semestru)	Samostalni rad (sati)	ECTS
Stručni	P S V E-učenje 15 10 0 0		2,5
Nastavnik	doc.dr.sc. Nevenka Kregar Velikonja		
Suradnik	doc.dr.sc. Sonja Obranić		
Cilj predmeta	<p>- Cjelovito kritičko razmišljanje, sposobnost analize, sinteze i predstavljanja rješenja iz područja biomedicine i zdravstva; društvenih i humanističkih znanosti i ostalih (interdisciplinarnost) - Ovladavanje istraživačkim metodama, postupcima, procesima i tehnologijom - Sposobnost kreativne uporabe znanja prilikom rada u kliničkom okruženju - Sposobnost rješavanja kompleksnih problema u kliničkom okruženju s multidisciplinarnim pristupom: analiza situacije, izrada nacrta, vrednovanje i samovrednovanje - Profesionalna komunikacija sa stručnjacima drugih znanstvenih područja i osposobljenost za rad u multidisciplinarnim timovima - Cjelovita i sistematicna skrb pacijenta glede na relevantne fizičke, psihičke, socijalne, kulturne, duhovne čimbenike - Čuvanje pacijentovog dostojanstva, jedinstvenosti i povjerljivosti podataka, - Usvajanje i provođenje suvremenih metoda rada u zdravstvenoj njezi i sustavu zdravstva - Razumjevanje i prepoznavanje značajnosti naslijednih bolesti te ovladavanje postupcima skrbi pacijenta u procesu genetskog savjetovanja</p>		
Ishodi učenja	<ol style="list-style-type: none"> 1. Poznavati molekularne osnove nasljeđivanja i načine nasljeđivanja te razumjeti mehanizme ekspresije gena 2. Poznavati različite mutacije, terminologiju, osnovne metode u genetskoj dijagnostici 3. Razumjeti utjecaj mutagenih čimbenika 4. Razumjeti značenje populacijske genetike i genomike 5. Biti osposobljen za izradu rođoslovja i izradu obiteljske anamneze i postupanje s pacijentima u procesu genetskog savjetovanja 		
Uvjeti za upis predmeta (odslušan ili položen kolegij) te potrebna znanja i vještine	Nema.		
Vrste izvođenja predmeta	Predavanja Seminar i radionice	Komentari	
Obveze studenata	Redovito pohađanje nastave i aktivnosti u nastavi. 2,5 bodova predstavlja ukupno opterećenje studenta od 75 sati koje uključuje prisustvovanje studenta na predavanjima i seminarima predviđenim nastavnim planom te zadovoljavajuću pripremu i prezentaciju usvojenog znanja kroz kolokvije, praktični, pismeni i usmeni ispit.		
Sadržaj predmeta			
Nastavna cjelina		Oblici nastave (sati)	
		Predavanja	Seminari
			Vježbe
			E-učenje

1. Nasljedna informacija u stanicama čovjeka: - Molekula DNK: struktura i funkcija DNK, struktura i funkcija kromosoma, jezgrina DNK, mitohondrijska DNK. - Geni: struktura gena, eksoni i introni, aleli i genetska raznolikost. - Genom: struktura genoma, kodirajuće regije proteina i RNK, pseudogeni, repetitivne sekvene, transpozabilni elementi, minisateliti i mikrosatelitne regije, polimorfizmi. - Mitoza: replikacija DNK prije stanične diobe. - Mejoza: reduksijska podjela i nastanak spolnih stanica, nasljedivanje. - Ekspresija gena: transkripcija i translacija, mehanizmi regulacije ekspresije gena, različita ekspresija gena između stanične diferencijacije. - Mutacije: genske, kromosomske, genomske; nastanak mutacija, mutageni čimbenici.	4	2	0	0
2. Oblici genetske nasljednosti: Monogenske nasljednosti: - Autosomno dominantno nasljedivanje. - Autosomno recesivno nasljedivanje. - Na kromosom X vezano recesivno nasljedivanje. - Na kromosom X vezano dominantno nasljedivanje. - Na kromosom Y vezano nasljedivanje. - Kodominantno nasljedivanje. - Mitohondrijsko nasljedivanje. - Posljedice mutacija - monogenske bolesti. - Analiza obitelji i izračuni rizika za nasljedivanje bolesti. - Bolesti koje su posljedica promjene u broju i strukturi kromosoma	4	3	0	0
3. Multifaktorsko uvjetovane sklonosti: rizik za razvoj bolesti; interakcija genetskih i okolinskih čimbenika. 4. Somatske genetske bolesti: kancerogeneza, nasljedni oblici malignih bolesti, kriteriji za genetsku predispoziciju malignih bolesti u obitelji.				
5. Netipični načini nasljedivanja: mozaicizam, uniparentalna disomija, imprinting, 6. Mutacije u regijama koje kodiraju molekule tRNA i rRNA 7. Populacijska genetika i genetska raznolikost: - Genska zaliha i učestalost samostalnih alela. - Hardy-Weinbergovo načelo. - Utjecaj migracija, mutacija i selekcije. - Heterozigotična prednost i učestalost mutacija u populaciji.	4	3	0	0
8. Genomika: - Proučavanje djelovanja gena na razini transkripcije i translacije; interakcija djelovanja gena i proteina, interakcija proteina. 9. Genetsko savjetovanje i genetičko informiranje - Personalizirana medicina. - Sprječavanje genetskih bolesti - Genska terapija - Etička pitanja.	3	2	0	0

Obvezna literatura	1. Jorde, L.B.; Carey, J.C.; Bamshad, M.J. (2020) Medical genetics. Elsevier. Philadelphia, 2020
Dopunska literatura	
Način provjere ishoda učenja	Prisustvovanje i aktivno sudjelovanje studenta na predavanjima, usmena prezentacija seminarskog rada, prezentacija usvojenog znanja kroz kolokvije i pismeni ispit.
Završni / Diplomski rad	Da