

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	2,5	
	15	10	0	0		
Nastavnik	doc.dr.sc. Nevenka Kregar Velikonja					
Suradnik	doc.dr.sc. Sonja Obranić					
Cilj predmeta	- 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 nacrt, vrednovanje i samovrednovanje - Profesionalna komunikacija sa stručnjacima drugih znanstvenih područja i osposobljenost za rad u multidisciplinarnim timovima - Cjelovita i sistematična 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 nasljednih bolesti te ovladavanje postupcima skrbi pacijenta u procesu genetskog savjetovanja					
Ishodi učenja	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 rodoslovlja 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 sekvence, transpozabilni elementi, minisateliti i mikrosatelitne regije, polimorfizmi. - Mitoza: replikacija DNK prije stanične diobe. - Mejoza: redukcijska podjela i nastanak spolnih stanica, nasljeđivanje. - 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 nasljeđivanje. - Autosomno recesivno nasljeđivanje. - Na kromosom X vezano recesivno nasljeđivanje. - Na kromosom X vezano dominantno nasljeđivanje. - Na kromosom Y vezano nasljeđivanje. - Kodominantno nasljeđivanje. - Mitohondrijsko nasljeđivanje. - Posljedice mutacija - monogenske bolesti. - Analiza obitelji i izračuni rizika za nasljeđivanje 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 nasljeđivanja: 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