

<i>Naziv kolegija</i>	Medicinska genetika			Kod kolegija	
<i>Studijski program Ciklus</i>	Integrirani sveučilišni studij, medicina			Godina Studija	2.
<i>ECTS vrijednost boda:</i>	4	<i>Semestar</i>	II.	Broj sati po semestru (p+v+s)	45 (20+20+5)
<i>Status kolegija:</i>	obvezni	<i>Preduvjeti:</i>		<i>Usporedni uvjeti:</i>	/
<i>Pristup kolegiju:</i>	Studenti 2. godine studija medicine			<i>Vrijeme održavanja nastave:</i>	Prema rasporedu
<i>Nositelj kolegija/nastavnik:</i>	Pročelnik: Prof. Katarina Vukojević				
<i>Kontakt sati/konzultacije:</i>	Ponedjeljkom i četvrtkom od 09-10h ili po dogovoru				
<i>E-mail adresa i broj telefona:</i>	katarina.vukojevic@mef.sum.ba 0038736335600				
<i>Asistent</i>	Prof. Sandra Kostić Una Glamočlija, viši asistent				
<i>Kontakt sati/konzultacije:</i>	Ponedjeljkom i četvrtkom od 09-10h ili po dogovoru				
<i>E-mail adresa i broj telefona</i>	sandra.kostic@mefst.hr una.glamoclija@gmail.com 0038736335600				
<i>Ciljevi kolegija:</i>	Ciljevi ovog kolegija su: upoznati studente medicine s osnovnim činjenicama u medicinskoj genetici, upoznati studente s konceptima u humanoj medicinskoj genetici i uvažavati stajalište genetike o zdravlju i bolesti.				
<i>Ishodi učenja (opće i specifične kompetencije):</i>	<p>Nakon što odslušaju i polože ovaj kolegij, studenti će znati / moći:</p> <p>Opći ishodi: Znati planirati samostalno učenje kroz studij na način kritičkog i samokritičkog propitivanja znanstvenih istina. Demonstrirati posjedovanje osobnih kvaliteta ličnosti (rad u timu i osobni doprinos, zainteresiranost, aktivno slušanje i izgradnja pozitivnih odnosa s članovima grupe).</p> <p>Specifični ishodi: Mikroskopiranjem preparata ljudskih tkiva i organa studentima će se kroz praktični rad približiti osnove mikroskopske građe tijela. Stečena znanja o normalnoj građi tijela osnova su na kojima počiva patologija i patofiziologija. Poznavanje embrionalnog i fetalnog razvoja čovjeka koristiti će im u prepoznavanju, liječenju i sprečavanju poremećaja razvoja. Savladavanje vještine mikroskopiranja i prepoznavanja važnih histoloških struktura tkiva i organa. Identificiranje i pokazivanje detalja na histološkim preparatima. Ishodi će se vrjednovati kontinuiranom provjerom znanja, kvizovima na seminarima, te kolokviranjem vježbi i aktivnim oblicima učenja tijekom vježbi, predavanja i održavanja seminara (kvizovi za svaku cjelinu), te na završnom praktičnom i usmenom ispitu.</p>				
<i>Sadržaj silabusa/izvedbenog plana (ukratko):</i>	<p>Nastava se sastoji od 10 jedinica, 7 kviz testova, provjere znanja na seminarima, 5 kolokvija, provjere znanja na vježbama, i MCQ testa. Svaka tematska jedinica uključuje: 2 sata predavanja, 2-3 sata seminara i 0-1 sat vježbi.</p> <p>P1 (2 sata) – Uvod u medicinsku genetiku P2 (2 sata) – Funkcionalna genomika i proteomika P3 (2 sata) – Genomika i Projekt humanog genoma P4 (2 sata) – Farmakogenetika P5 (2 sata) – RNA geni i RNAi P6 (2 sata) – Mutacije i aberacije P7 (2 sata) – DNA analiza P8 (2 sata) – Mitohondrijsko nasljeđivanje i razvoj čovjeka P9 (2 sata) – Genska terapija. Genetski modificirani organizmi (GMO) P10 (2 sata) – Epigenetika</p> <p>S1 (3 sata) – Kromosomi. Tehnike DNA analize S2 (3 hours) – Uzorci nasljeđivanja (Mendelsko i Ne-Mendelsko) I genetsko savjetovanje S3 (3 sata) – Primjena u javnom zdravstvu – probir i prepoznavanje rizične populacije S4 (3 sata) – Karcinogeneza i česti genetski čimbenici</p>				

	<p>S5 (3 sata) – Geni I molekularni mehanizmi u podlozi ljudskih bolesti S6 (3 sata) – Genetska podloga kongenitalnih anomalija S7 (2 sata) – Etika u genetici</p> <p>V1 (1 sat) – Upoznavanje s Citogenetskim laboratorijem V2 (1 sat) – Izrada početnica za gensko testiranje V3 (1 sat) – Bioinformatika (pretraživanje baza podataka i OMIM) V4 (1 sat) – Kloniranje, transgenične životinje, genska terapija V5 (1 hour) – Relativnost, vjerojatnosti, Bayesov poučak.</p>			
Način izvođenja nastave (označiti masnim tiskom)	Predavanja	Vježbe	Seminari	Samostalni zadaci
	Konzultacije	Mentorski rad	Terenska nastava	Ostalo
	<p>Nastava iz svake cjeline počinje predavanjima, zatim sa seminarima i vježbama. Informacije o raznim aktivnostima kao što su zadatci i datumi prijave su na web stranici kolegija. Komunikacija između studenata i nastavnika odvija se prvenstveno preko web stranice i putem e-maila. Uvjet je da sudionici imaju pristup internetu. Na seminarima studenti dobivaju problemske zadatke koji se rješavaju u malim skupinama, na kraju seminarara je test kviza, a studenti potom razgovaraju o točnim odgovorima s objašnjenjima problema.</p>			
Studentske obveze	<p>Završni ispit; Kvizovi na seminarima; zadatci; MCQ tests; pohađanje i sudjelovanje u nastavi. Studenti će se ocjenjivati na osnovu:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Aktivnog sudjelovanja na seminarima i vježbama. • Pripreme nastavnih jedinica za seminare • Čitanja nastavnih tekstova i razvoja njihovog osobnog kritičkog mišljenja o materijalima i izražavanja toga mišljenja. • rada u malim skupinama 			
Praćenje i ocjenjivanje studenta (označiti masnim tiskom)	Pohađanje nastave	Aktivnosti u nastavi	Seminarski rad	Praktični rad
	Usmeni ispit	Pismeni ispit	Kontinuirana provjera znanja	Esej
Detaljan prikaz ocjenjivanja unutar Europskoga sustava prijenosa bodova				
OBVEZE STUDENTA	SATI (PROCJENA)	UDIO U ECTS-u	UDIO U OCJENI	
Pohađanje nastave i angažiranost na nastavi	30	0,5		
Seminarski rad	20	0,5	10%	
Pismeni ispit	50	2,5	80%	
Praktični rad	5	0,5	10%	
<p>Dodatna pojašnjenja:</p> <p>Kriteriji ocjenjivanja pismenog ispita:</p> <p>Završni pismeni ispit 27-33 = (2); 33-39 = (3); 40-45 = (4); 46-50 = (5);</p> <p>Kvizovi na seminarima (10% završne ocjene) Nakon svakog seminarara provodi se pismeni kviz koji se sastoji od 10 pitanja. Maksimalan broj bodova je 70. Točni odgovori će se vrjednovati i kontinuirano zbrajati, a nakon završetka turnusa i ocijeniti. Ocjena iz ovog vida provjere znanja iznosi:</p> <p>39-46 = (2); 47-54 = (3); 55-62 = (4); 63-70 = (5);</p>				

Praktični ispit (10% ocjene) Izvještaji iz različitih vježbi (7 bodova), laboratorijske sesije (7 bodova) i usmene prezentacije tijekom seminara (7 bodova) 13-14 = (2); 15-17 = (3); 18-19 = (4); 20-21 = (5); Završna ocjena: Završna ocjena je zbroj = Položenog pismenog ispita (80%) + kvizova na seminarima (10%) + praktičnog ispita (10%).	
Obvezna literatura:	Emerijeve Osnove Medicinske genetike– Peter D Turnpenny, Sian Ellard, 14. Izdanje. Medicinska naklada 2011.
Dopunska literatura:	Essential Medical genetics – Tobias E.S, Connor M, Ferguson-Smith M, 6th edition, Wiley-Blackwell, 2011
Dodatne informacije o kolegiju	Odgovornosti studenata su u skladu s Pravilima studiranja i Deontološkog kodeksa MEFMO studenata. Metode praćenja kvalitete nastave: studentska anketa Analiza kontrole kvalitete od strane studenata i nastavnika Analiza polaganja ispita Izvještaj Ureda za kvalitetu nastave

PRILOG: Kalendar nastave

Broj nastavne jedinice	TEME I LITERATURA
I.	Naslov: Uvod u medicinsku genetiku
	Kratak opis: Osnovni principi medicinske genetike; mitozu, mejozu i kromosomi.
	Literatura: obvezna i dopunska
II.	Naslov: Funkcionalna genomika i proteomika
	Kratak opis: Struktura genoma, mapiranje gena, osnovni principi proteomike
	Literatura: obvezna i dopunska
III.	Naslov: Genomika i Projekt humanog genoma
	Kratak opis: Određivanje sekvenci parova baza nukleotida koje čine humanu DNA i identificiranje i mapiranje svih gena ljudskog genoma s fizičkog i funkcionalnog stajališta.
	Literatura: obvezna i dopunska
IV.	Naslov: Farmakogenetika
	Kratak opis: Uloga genoma u odgovoru na lijek. Naziv (farmako + genetika) reflektira kombinaciju farmakologije i genetike
	Literatura: obvezna i dopunska
V.	Naslov: RNA geni i RNAi
	Kratak opis: Opis bioloških procesa u kojima RNA molecule inhibiraju ekspresiju gena ili translaciju neutralizirajući ciljne mRNA molekule.
	Literatura: obvezna i dopunska
VI.	Naslov: Mutacije i aberacije
	Kratak opis: Objašnjenje nedostajućeg, dodatnog ili nepravilnog dijela kromosomske DNA, genske mutacije i aberacije
	Literatura: obvezna i dopunska
VII.	Naslov: DNA analiza
	Kratak opis: Utvrđivanje DNA karakteristika pojedinca DNA profiliranjem
	Literatura: obvezna i dopunska
VIII.	Naslov: Mitohondrijsko nasljeđivanje i razvoj čovjeka
	Kratak opis: DNA citoplazmatskih organela se nasljeđuje NeMendelskim nasljeđivanjem. Ovaj način nasljeđivanja se uopćeno smatra "majčinim nasljeđivanjem" Implikacije na razvoj čovjeka.
	Literatura: obvezna i dopunska
IX.	Naslov: Genska terapija. Genetski modificirani organizmi (GMO)
	Kratak opis: Korištenje različitih vektora za dobivanje gena koji mogu liječiti bolesti u ljudi. Implikacije genske terapije.
	Literatura: obvezna i dopunska
X.	Naslov: Epigenetika

	Kratak opis: Proučavanje promjena u organizmu uzrokovanih modifikacijama ekspresije gena radije nego alteracijama samog genetskog koda.
	Literatura: obvezna i dopunska

