

Medicinski fakultet u Rijeci

**IZVEDBENI NASTAVNI PLAN  
2024/2025**

Za kolegij

**GENI I OKOLIŠ U RAZVOJU BOLESTI**

Studij:	<b>Sanitarno inženjerstvo (R)</b> (izborni) Sveučilišni diplomski studij
Katedra:	<b>Katedra za medicinsku biologiju i genetiku</b>
Nositelj kolegija:	<b>prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing.</b>
Godina studija:	<b>1</b>
ECTS:	<b>1.5</b>
Stimulativni ECTS:	<b>0 (0.00%)</b>
Strani jezik:	<b>Ne</b>

## **Podaci o kolegiju:**

Cilj ovog kolegija je steći osnovna znanja o genskim bolestima i njihovom nasljeđivanju kao i o značaju okolišnih čimbenika i njihovoj interakciji u razvoju složenih poligenskih bolesti s ciljem preventivnog djelovanja na čimbenike okoliša koji su potencijalno štetni za genetički podložne osobe. Tijekom predavanja te izrade seminarskih radnji u zajedničkim raspravama obradit će se odabrani primjeri monogenskih i poligenskih bolesti. Prikazat će se interakcija gena i čimbenika okoliša u razvoju složenih bolesti. Posebno će se obraditi mutageni čimbenici okoliša kao i genetičke metode koje se rabe u njihovoj dijagnostici.

## **Popis obvezne ispitne literature:**

Obvezna literatura uključuje prezentacije predavanja i seminara dostupnih studentima putem Merlin-a, i odabrana poglavlja iz Turnpenny PD, Ellard S (2011): Emeryjeve osnove medicinske genetike, Medicinska naklada, Zagreb.

## **Popis dopunske literature:**

Odabrana poglavlja iz Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard: Thompson & Thompson genetics in medicine, 8h edition, Saunder Elsevier, 2016/2023.

Publikacije i mrežne stranice dostupne studentima putem Merlin-a.

## **Nastavni plan:**

### **Predavanja popis (s naslovima i pojašnjenjem):**

#### **Osnovni genetički pojmovi i principi**

Osnovni genetički pojmovi, genetički principi. Mendelska genetika.

#### **Uvod u humanu genetiku.**

Opisati organizaciju nasljednog materijala, organizacija humanog genoma, epigenetički mehanizmi.

#### **Genske mutacije i mutageni čimbenici okoliša**

Opisati osnovne tipove genskih mutacija. Razlikovati spontane i inducirane genske mutacije. Nabrojati mutageni čimbenici okoliša.

#### **Monogenske bolesti.**

Opisati odabrane primjere monogenih bolesti. Interpretirati specifične probleme u genetičkom savjetovanju (nepenetrantnost gena, varijabilna ekspresija, fenokopije, genetička heterogenost).

#### **Poligenske bolesti.**

Razlikovati monogenske i poligenske bolesti s aspekta izračuna rizika. Opisati osnovne principe multifaktorijskog nasljeđivanja te različite pristupe u istraživanju gena kandidata u složenim bolestima

#### **Odstupanje od Mendelskog nasljeđivanja**

Nabrojati i razlikovati odstupanja od klasičnog nasljeđivanja. Nabrojati netipične oblike nasljeđivanja dinamičke mutacije, gonadni mozaicizam, genomski upis, mitohondrijsko nasljeđivanje uz primjere.

#### **Populacijska genetika**

Razlikovati monogenske i poligenske bolesti s aspekta izračuna rizika. Opisati osnovne principe multifaktorijskog nasljeđivanja te različite pristupe u istraživanju gena kandidata u složenim bolestima

### **Seminari popis (s naslovima i pojašnjenjem):**

#### **Monogenske bolesti - prikaz slučaja i interakcija s okolišnim čimbenikom (prehrana)**

Prikazati kliničke slučajeve dvaju monogenih bolesti (fenilketonurija i hemakromatoza) te mogućnosti dijagnoze/terapije i utjecaj prehrane i konzumacije alkohola/suplemenata.

#### **Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - celijakija**

Prikazati kliničke slučajeve dvaju složenih bolesti (celijakije) mogućnosti dijagnoze/terapije i utjecaj prehrane te doprinos genetičkih odnosno okolišnih komponenti.

#### **Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - multipla skleroza**

Prikazati klinički slučaj složene bolesti (multipla skleroza) i te doprinos genetičkih odnosno okolišnih komponenti razvoju bolesti.

#### **Dijagnostika genskih bolesti**

Opisati molekularno-genetičke tehnike koje se danas koriste u dijagnostici genskih bolesti i odabrati prikladnu dijagnostičku metodu.

#### **Monogenske bolesti - odabrani primjeri**

Prikazati dvije monogenske bolesti i povezati utjecaj čimbenika okoliša s njihovom ekspresijom.

#### **Složene, poligenske bolesti - odabrani primjeri**

Prikazati pet monogenih složenih bolesti i povezati utjecaj genetičkih i okolišnih čimbenika s podložnošću za i

razvojem bolesti.

### Interakcija gena i okoliša u složenim bolestima

Povezati interakciju gena u podložnosti za složene bolesti s okolišnim čimbenicima koji utječu na razvoj bolesti.

### Obveze studenata:

Pohađanje i aktivno sudjelovanje u svim oblicima nastave. Student smije **opravdano** izostati s najviše 30% svakog od oblika nastave. Priprema i prezentacija odabrane seminarske teme.

### Ispit (način polaganja ispita, opis pisanog/usmenog/praktičnog dijela ispita, način bodovanja, kriterij ocjenjivanja):

Ocjenjivanje studenata provodi se prema važećem **Pravilniku o studijima Sveučilišta u Rijeci**, te prema **Pravilniku o ocjenjivanju studenata na Medicinskom fakultetu u Rijeci** (usvojenog na Fakultetskom vijeću Medicinskog fakulteta u Rijeci. Rad studenata vrednovat će se i ocjenjivati tijekom izvođenja nastave, te na završnom ispitu. Od ukupno **100 bodova**, tijekom nastave student može ostvariti **60 bodova**, a na završnom ispitu **40 bodova**. Tijekom nastave vrednuje se (maksimalno do 60 bodova) parcijalna provjera znanja (10 bodova) i prezentacija seminarskog rada (50 bodova). **Studenti koji su tijekom nastave ostvarili najmanje 30,0 ocjenskih bodova i pripremili seminarsku temu mogu pristupiti završnom ispitu. Završni ispit sastoji se od pismenog i usmenog dijela** pri čemu svaki nosi 20 ocjenskih bodova. Na pismenom dijelu mora se riješiti barem 50% testa da bi se ostvarili bodovi i da se pristupi usmenom dijelu ispita. **Konačna ocjena** je zbroj ECTS ocjene ostvarene tijekom nastave i na završnom ispitu.

### Ostale napomene (vezane uz kolegij) važne za studente:

-

## SATNICA IZVOĐENJA NASTAVE 2024/2025

### GENI I OKOLIŠ U RAZVOJU BOLESTI

Predavanja (mjesto i vrijeme / grupa)	Seminari (mjesto i vrijeme / grupa)
------------------------------------------	----------------------------------------

### Popis predavanja, seminara i vježbi:

PREDAVANJA (TEMA)	Broj sati	Mjesto održavanja
Osnovni genetički pojmovi i principi	1	
Uvod u humanu genetiku.	1	
Genske mutacije i mutageni čimbenici okoliša	1	
Monogenske bolesti.	1	
Poligenske bolesti.	1	
Odstupanje od Mendelskog nasljeđivanja	1	
Populacijska genetika	1	

SEMINARI (TEMA)	Broj sati	Mjesto održavanja
Monogenske bolesti - prikaz slučaja i interakcija s okolišnim čimbenikom (prehrana)	3	
Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - celijakija	2	
Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - multipla skleroza	2	
Dijagnostika genskih bolesti	3	
Monogenske bolesti - odabrani primjeri	2	

Složene, poligenske bolesti -odabrani primjeri	5	
Interakcija gena i okoliša u složenim bolestima	1	

**ISPITNI TERMINI (završni ispit):**

---