Faculty of Medicine in Rijeka

Curriculum
2025/2026

For course

Klinička genetika

Study program:	**Medicina (R)** (elective) University integrated undergraduate and graduate study
Department:	**Department of Medical Biology and Genetics**
Course coordinator:	**prof. dr. sc. Ostojić Saša, dr. med.**
Year of study:	**6**
ECTS:	**1.5**
Incentive ECTS:	**0 (0.00%)**
Foreign language:	**No**

Course information:

Kolegij 'Klinička genetika' je izborni predmet na 6. godini Integriranog preddiplomskog i diplomskog sveučilišnog studija Medicina koji se održava u II. semestru, a sastoji se od 14 sati predavanja, 11 sati seminara, ukupno 25 sati (1,5 ECTS).

Cilj kolegija je definirati, opisati i objasniti temeljnu ulogu kliničke genetike kao medicinske discipline koja se bavi prepoznavanjem, dijagnosticiranjem, terapijom i prevencijom genetičkih poremećaja u pojedinca i njihovih srodnika. Postavljanje pravilne dijagnoze u djece i odraslih sa genetičkim poremećajima, te poznavanje njihove etiologije i patogeneze, nužno je radi predviđanja tijeka poremećaja, usmjeravanja kliničke obrade, predviđanja rizika za buduće potomstvo, cjeloživotne psihološke potpore, kao i genetičkog informiranja obitelji i srodnika koji boluju ili imaju povećan rizik od razvoja specifičnog genetičkog poremećaja. Temeljem prethodno stečenih znanja iz pretkliničke i kliničke medicine, uključivši položen kolegij iz 'Medicinske genetike', a zbog posebnosti i rastuće važnosti područja genomike čovjeka, cilj je kolegija ponoviti, utvrditi i dodatno unaprijedi osnove cjelovitog pristupa pacijentu s genetičkom bolešću ili poremećajem, odnosno povišenim rizikom za iste, kao i primjenu u praksi prethodno usvojenih znanja, vještina i stavova.

Sadržaj predmeta je sljedeći: S ciljem ostvarivanja zacrtanih ishoda učenja nastava je organizirana u 2 metodološke cjeline (predavanja i seminari), uz razvijanje otvorenog, istraživačkog i kritičkog razmišljanja u kliničkoj implementaciji genetike čovjeka:
P1. Osnove kliničke genetike
P2. Molekularna osnova genetičkih poremećaja
P3. Klinička dismorfologija
P4. Genetičko testiranje
P5. Rijetke bolesti – Klinički prikaz odabranih slučajeva

S1. Dijagnostički proces u kliničkoj genetici: vrste testiranja prema indikacijama
S2. Elektroničke baze podataka humanih gena i genetičkih poremećaja
S3. Genetičko savjetovanje
S4. Klinički opis odabranih genetičkih poremećaja
S5. Prezentacija kliničkih slučajava genetičkih poremećaja

Nakon položenog ispita, student će biti osposobljen:

I. KOGNITIVNA DOMENA – ZNANJE
1. Definirati ulogu kliničke genetike u medicinskoj praksi
2. Opisati i objasniti tijek dijagnostičkog procesa u kliničkoj genetici
3. Interpretirati vrste genetičkih poremećaja u etiologiji bolesti
4. Nabrojiti indikacije za genetičko testiranje
5. Nabrojiti vrste genetičkog testiranja i opisati njihovu primjenu u praksi
6. Opisati kategorije razvojnih anomalija i procijeniti odgovarajuće genetičke uzroke
7. Opisati najčešća dismorfna obilježja (prema standardiziranoj nomenklaturi)
8. Opisati osnove procesa genetičkog informiranja prilikom genetičkog savjetovanja
9. Razlikovati i procijeniti važnost genetičkog savjetovanja prije i nakon genetičkog testiranja
10. Navesti i opisati najčešće genetičke poremećaje iz naše kliničke prakse

II.PSIHOMOTORIČKA DOMENA – VJEŠTINE
1. Prepoznati pacijente s genetičkom bolešću ili poremećajem (povišen rizika do izražaja bolesti)
2. Identificirati i odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja prema indikaciji
3. Primijeniti osnovne vještine prenošenja genetičke informacije
4. Organizirati objedinjenu genetičku skrb pacijentu
5. Pronaći, vrednovati, integrirati i primijeniti informacije iz relevantnih baza podataka genetičkih bolesti i poremećaja

III. AFEKTIVNA DOMENA – VRIJEDNOSTI I STAVOVI
1. Vrednovati važnost utvrđivanja genetičke dijagnoze
2. Osvijestiti važnost emotivnih, psihičkih, socijalnih i materijalnih posljedica nalaza genetičkih bolesti ili poremećaja
3. Koristiti stečena znanja i vještine u pružanje temeljne razine psihološke i socijalne podrške pojedincima i obiteljima s genetičkom bolešću ili poremećajem

S obzirom na specifičnost i težinu poremećaja, kao i invaliditet u djece i odraslih u 'Centru Fortica' u Kraljevici - suradnoj ustanovi za dio nastavnog procesa ovog kolegija, posebno je naglašeno razvijanje afektivne domene. Područje genetičkih poremećaja i bolesti izuzetno je složeno i osjetljivo, jer su takvi poremećaji cjeloživotni, neizlječivi i imaju implementaciju na čitavu obitelj. Uz razinu raznorodnih kliničkih problema u svakodnevnom životu, znatan je utjecaj i emotivnih, psihičkih i svih drugih odnosa koji proizilaze iz njih.

Izvođenje nastave:
Nastava je organizirana u obliku multimedijalnih predavanja i seminara. Na predavanjima će se definirati, opisati i objasniti

osnovne postavke (ishode učenja) iz pojedine nastavne jedinice, koje će se analizirati i razrađivati tijekom seminara. Na seminarima će se poticati rasprava s ciljem razvijanja otvorenog, istraživačkog i kritičkog razmišljanja i komunikacijskih vještina kojima će se olakšati usvajanje suvremenih znanja iz područja kliničke genetike. Posebna pozornost posvetiti će se individualnom pristupu kroz pripremu i pisanje seminarskog rada kao i prezentaciju kliničkog slučaja, u cilju boljeg razumijevanja i razvijanja općih i specifičnih vještina odnosno ostvarenja zacrtanih ishoda učenja.

Studentu je obveza pripremiti gradivo o kojem se raspravlja:
Od studenata se očekuje redovito pohađanje, aktivno i kontinuirano sudjelovanje u problemski orijentiranoj nastavi. Navedena aktivnost podrazumijeva da se studenti unaprijed pripremaju za nastavu, uključujući aktivno pretraživanje i korištenje materijala dostupnih na Internetu u svrhu razvijanja sposobnosti pretraživanja, procjenjivanja vrijednosti i sažimanja informacija.

Nastavnik ocjenjuje sudjelovanje studenta u radu seminara:
Priprema i pisanje seminarskog rada važan je dio ocjene evaluirane tijekom izvođenja kolegija, tim više što je na taj način obrađen radni zadatak – osnovom za kliničku prezentaciju slučaja tijekom završnog ispita. Pri pripremi rada procijenjivat će se pokazano znanje, razumijevanje, sposobnost postavljanja problema i zaključivanje, odnosno relevantnost i prikladnost razine pristupa temi. Temu seminarskog rada dodjeljuje profesor, student ga izvršava i predaje na procjenu i potvrdu kvalitete.

List of assigned reading:

1. Pereza N, Ostojić S, Zergollern-Čupak Lj, Kapović M, Peterlin B. Klinička dismorfologija i razvojne anomalije. Medicina 2010;46:5-18.
2. Pereza N, Zergollern-Čupak Lj, Ostojić S. Elektroničke baze podataka humanih genetičkih poremećaja: osnove diferencijalne dijagnostike u kliničkoj genetici. Medicina 2009;45:22-37.
3. Special Issue: Elements of Morphology: Standard Terminology. Americal Journal of Medical Genetics Part A 2009;149A:1-127.
4. Ostojić S, Pereza N, Pedri L. Current view on Ethics and Genetics: The importance of progressive evolution of Medical genetics and Genetic counselling. Formosan Journal of Medical Humanities 2009;10:43-67.

List of optional reading:

1. Pereza N. Priručnik s prikazima slučajeva iz Medicinske genetike. Prvo izdanje. 2020. Rijeka: Sveučilište u Rijeci, Medicinski fakultet, Zavod za medicinsku biologiju i genetiku.
2. Read A, Donnai D. New Clinical Genetics. Scion Publishing Ltd. 2007.
3. Turnpenny P, Ellard S. Emery's Elements of Medical Genetics, 13th Edition. Churchill Livingstone, Elsevier. 2007.
4. Jones KL. Smith’s Recognizable Patterns Of Human Malformation. Sixth Edition. Philadelphia; Elsevier Sa¬unders, 2006.
5. Hall JG, Froster-Iskenius UG, Allanson JE. Handbook of normal physical measurments. Oxford University Press, Oxford, 1989.
6. Davies DP, Evans DJR. Clinical dysmorphology: understanding congenital abnormalities. Current Paediatrics 2003;13:288-97.

Curriculum:

Lectures list (with titles and explanation):

P1. Osnove kliničke genetike

• definirati, klasificirati i opisati uloge kliničkog genetičara
• navesti i opisati osnovne principe kliničke genetike

P2. Molekularna osnova genetičkih poremećaja

• nabrojiti vrste genskih poremećaja
• definirati i nabrojiti mendelovske i nemendelovske poremećaje
• razlikovati i nabrojati vrste kromosomskih poremećaja
• nabrojati i opisati strukturne kromosomske poremećaja
• nabrojati i opisati numeričke poremećaje (aneuploidije i poliploidije)
• difinirati epigenetičke poremećaje
• opisati posebne genetičke fenomene (anticipacija, fenokopija, genetička heterogenost, nepotpuna penetrantnost, mozaicizam)
• opisati ulogu varijacija genoma u nastanku kliničkih poremećaja (SNP, CNV)

P3. Klinička dismorfologija

• razlikovati i definirati razvojne od prirođenih anomalija
• nabrojati, usporediti i razlikovati različite podjele prirođenih anomalija
• definirati broj zahvaćenih tjelesnih regija (izolirane, multiple)
• opisati i usporediti klinički značaj (minor, major)
• opisati standardiziranu nomenklaturu dismorfnih obilježja – „Elements of morphology”

P4. Genetičko testiranje

• opisati karakteristike genetičkog testiranja
• nabrojiti, usporediti i razlikovati vrste genetičkog testiranja prema skupinama indikacija
• razlikovati metode genetičkog testiranja s obzirom na vrstu uzročne varijante sekvence
• procijeniti u izboru laboratorija za genetičko testiranje

P5. Rijetke bolesti – Klinički prikaz odabranih slučajeva

• integrirati stečeno znanje, vještine i stavove na kolegiju u provođenju cjelovitog pristupa pacijentu s genetičkom bolešću ili poremećajem, odnosno povišenim rizikom za iste
• analizirati odabrane slučajeve kliničke genetike u pedijatriji / ginekologiji / neurologiji / internoj medicini / onkologiji / psihijatriji

Seminars list (with titles and explanation):

S1. Dijagnostički proces u kliničkoj genetici: vrste testiranja prema indikacijama

• opisati posebnosti i problemi dijagnostičkog procesa u kliničkoj genetici
• razlikovati i opisati klinički pregled djeteta i odrasle ososnovna interpretacija) nalaz genetičkog testiranja

S2. Elektroničke baze podataka humanih gena i genetičkih poremećaja

• nabrojiti, razlikovati, opisati i pristupiti dijagnostičkim i edukativnim bazama podataka genetičkih bolesti (OMIM, GeneReviews, Orphanet, Human Phenotype Ontology, Face2Gene, GeneTests, baze podataka prirođenih metaboličkih poremećaja)

S3. Genetičko savjetovanje

• razlikovati i definirati pojmove genetičkog informiranja i genetičkog savjetovanja
• nabrojiti temeljna načela genetičkog savjetovanja
• opisati faze genetičkog savjetovanja (diferencijalna dijagnoza, dijagnostiči postupci, konačna dijagnoza)
• opisati klasifikaciju nasljednih promjena za genetičko savjetovanje
• razlikovati i opisati specifične probleme u genetičkom savjetovanju
• prepoznati psihosocijalne osnove i bioetičke aspekte genetičkog savjetovanja

S4. Klinički opis odabranih genetičkih poremećaja

• prikupiti i analizirati odabrane slučajeve kliničke genetike u pedijatriji / ginekologiji / neurologiji / internoj medicini / onkologiji / psihijatriji

S5. Prezentacija kliničkih slučajava genetičkih poremećaja

• povezati, analizirati, raščlaniti, procijeniti zadanu temu i integrirati, usporediti, raspraviti, zaključiti i prikazati rezultate seminrskog zadatka u pisanom obliku i javnoj oralnoj prezentaciji seminarskog rada

Student obligations:

Pohađanje nastave
Predavanja i seminari su obvezni. O pohađanju svih oblika nastave vodi se evidencija za svakog studenta (prijava nazočnosti na predavanjima provodi se putem INP-aplikacije Medicinskog fakulteta). Svi oblici nastave započinju u točno naznačeno vrijeme navedeno u rasporedu.
Student može opravdano izostati do 30% fonda sati predviđenih za predavanja i seminare, isključivo zbog zdravstvenih razloga što opravdava liječničkom ispričnicom.

Priprema za seminare
Studentu je obveza pripremiti gradivo o kojem se poučava, a prema planu i programu iskazanom u izvedbenom nastavnom planu. Priprema je neophodna kako bi studenti mogli biti aktivno uključeni u problemski orijentiranu nastavu za koju je nužno predznanje, kao i u samostalni rad tijekom izrade I prezentacije seminarskog rada. Studenti su obavezni pripremiti originalni seminarski rad u pisanom obliku, koristeći pregledne i primarne znanstvene radove iz područja interesa kolegija. Navedeno podrazumijeva i aktivno korištenje informacijske tehnologije, uključujući aktivno pretraživanje i korištenje materijala dostupnih na Internetu, te sažimanja informacija uz razvijanje sposobnosti kritičkog procjenjivanja njihove relevantnosti.

Provjera znanja i vještina
Rad studenata vrednovat će se i ocjenjivati tijekom izvođenja nastave (pisani seminarski rad), te na završnom ispitu (prezentacija seminarskog rada, usmeni ispit). Završni ispit organiziran je u suradnji s 'Centrom Fortica' u Kraljevici – Županijskom socijalnom ustanovom za djecu s poteškoćama u razvoju i odrasle s invaliditetom, pa student imaju obavezu doći u Centar u dogovorenom vremenu.

Obveza kontinuiranog informiranja
Svi dodatni nastavni materijali bit će dostupni na sustavu za e-učenje ‘Merlin’. Sve obavijesti o provođenju kolegija i obvezama studenata bit će proslijeđene putem INP-aplikacije Medicinskog fakulteta (https://inp.medri.uniri.hr), a bit će dostupne i na sustavu za e-učenje ‘Merlin’. Studenti trebaju redovito provjeravati navedene sustave komunikacije s nastavnicima u vezi svih relevantnih činjenica ili promjena iskazanog u INP-u.

Exam (exam taking, description of the written/oral/practical part of the exam, point distribution, grading criteria):

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). Ocjenjivanje studenata vrši se primjenom ECTS bodovnog (%, A-F) i brojčanog sustava ocjenjivanja (1-5).

Rad studenata vrednovat će se i ocjenjivati **tijekom izvođenja nastave**, te na **završnom ispitu**. Od ukupno 100 bodova, tijekom nastave student može ostvariti do 50 bodova, a na završnom ispitu do 50 bodova.

Vrednovanje tijekom nastave	Ocjenski bodovi
Međuispit/Test iz dismorfologije	15-30
Pisani seminarski rad	10-20
Završni ispit	
Pisani test (20 zadataka)	10-20
Usmeni ispit/Prezentacija kliničkog slučaja	15-30

I. Tijekom nastave vrednuje se (do 50 bodova):

Međuispit (test iz dismorfologije)
Tijekom izvođenja kolegija procjenjivat će se usvojeno znanje iz teoretskog dijela nastave (predavanja i seminari), polaganjem obaveznog međuispita u obliku pisanog testa. Od ukupnog broja student mora imati minimalno 50% točno riješenih zadataka, kako bi zadovoljio kriterije za dobivanje ocjenskih bodova. Međuispit ima 16 pitanja i nosi do 30 ocjenskih bodova (raspon od 15 - 30 o.b., ukoliko je student riješio ≥50 - 100% testa). Trajanje pisanja međuispita je 20 minuta.

Bodovi stečeni na međuispitima pretvaraju se u ocjenske bodove na sljedeći način:

Br. točnih odgov.	0-7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
Ocjenski bodovi	0	15	16	18	20	22	24	26	28	30

Priprema i pisanje seminarskog rada
Seminarski rad podrazumijeva izradu pisanog rada (seminara), definiranog ishodima učenja kolegija. Razdoblje definiranja i podjele tema, kao i ono za pisanje i predaju digitalnog oblika seminarskog rada, dogovara se sa studentima u pripremi kolegija, odnosno rokova za izvođenje. U roku predaje, ako je student u seminaru obuhvatio sve potrebne podteme, koristio predloženu literaturu, te kvalitetno napisao rad koji sadrži kvalitetnu pripremu za kliničku prezentaciju slučaja na završnom ispitu, ostvaruje 10-20% ocjenskih bodova tijekom nastavnog procesa, prema kriterijima iskazanim u tablici. Studenti su obvezni napisati seminarski rad temeljem pretraživanja internetskih baza podataka o genetičkim poremećajima (OMIM – www.omim.org i GeneReviews – www. http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/).

Ocjena seminarskog rada	Ocj.bodovi
zadovoljava minimalne kriterije	10
prosječno dobar	13
vrlo dobar seminarski rad	17
izvrstan	20

II. Završni ispit (do 50 bodova):

Završni ispit čine obvezni **pisani i usmeni ispit uz prikaz kliničkog slučaja**. Za prolaz na završnom ispitu i konačno ocjenjivanje, oba dijela završnog ispita moraju biti pozitivno ocijenjena (ocjenski prag: ≥50% točnih odgovora). Na taj način studenti mogu osvojiti dodatnih 25 - 50 ocjenskih bodova, koji se pribrajaju prethodno ostvarenim ocjenskim bodovima tijekom nastave.

Pisani ispit u obliku testa sastavljenog od 20 pitanja, nosi do 20 ocjenskih bodova (kriterij za dobivanje ocjenskih bodova koji se pretvaraju u pozitivne ocjene je 50% točno riješenih pitanja uz raspon od 10-20). Trajanje pisanja završnog ispita je 25 minuta.

Bodovi stečeni na završnom pisanom testu pretvaraju se u ocjenske bodove na sljedeći način:

Točni odgov.	0-9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
Ocj. bodovi	0	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20

Položeni pismeni ispit uvjet je za izlaz na usmeni ispit u sklopu kojeg se ispituju znanja, vještine i stavovi svakog studenta u prezentaciji jednog kliničkog slučaja genetičkog poremećaja/bolesti/sindroma u djece smještene u Centru za rehabilitaciju Fortica u Kraljevici. Studenti će samostalno pripremiti (pisani seminarski rad) i prikazati jedan klinički slučaj (prezentacija kliničkog slučaja u sklopu završnog usmenog ispita).

Usmeni ispit smatra se položenim ukoliko student minimalno osvoji 15 ocjenskih bodova (ekvivalent ocjene dovoljan, odnosno ukoliko odgovor zadovoljava minimalne kriterije), do maksimalnih 30 ocjenskih bodova (ekvivalent ocjene izvrstan).

Uspjeh na završnom usmenom ispitu pretvara se u ocjenske bodove na sljedeći način:

Ocjena usmenog ispita uz prezentaciju kliničkog slučaja	Ocj.bodovi
zadovoljeni minimalni kriteriji	15
prosječno dobar odgovor	20
vrlo dobar odgovor	25
izvrstan odgovor	30

Za prolaz na završnom ispitu i konačno ocjenjivanje, oba dijela završnog ispita moraju biti pozitivno ocijenjena. Na taj način studenti mogu osvojiti dodatnih 25 - 50 ocjenskih bodova, koji se pribrajaju prethodno ostvarenim ocjenskim bodovima tijekom nastave (25-50 o.b.).

Tko može pristupiti završnom ispitu:
Studenti koji su tijekom nastave ostvarili ≥25 ocjenskih bodova i koji imaju do 30% opravdanih izostanaka s nastave, prema pojedinim nastavnim oblicima nastave.

Tko ne može pristupiti završnom ispitu:
Studenti koji su tijekom nastave ostvarili manje od 25 ocjenskih bodova ili koji imaju više od 30% opravdanih izostanaka s nastave, prema pojedinim nastavnim oblicima nastave.

III. Konačna ocjena je zbroj ECTS ocjene ostvarene tijekom nastave i na završnom ispitu:
Ocjenjivanje u ECTS sustavu vrši se na temelju konačnog uspjeha i prevodi se u brojčani sustav ocenjivanja na sljedeći način:

% ostvarenih o.b.	ECTS ocjena	brojčana ocjena
90 - 100	A	izvrstan (5)
75 - 89,9	B	vrlo dobar (4)
60 - 74,9	C	dobar (3)
50 - 59,9	D	dovoljan (2)
0 - 49,9	F	nedovoljan (1)

Sveukupna ocjena iz kolegija dobiva se prema predviđenom udjelu po vrsti:

razdoblje vrednovanja ishoda uč.	opter. ECTS	ishodi učenja	specifična aktivnost studenta	metoda vrednovanja	ocj.bodovi (maksimum)
tijekom nastave	0.45	domena I.	međuispit	pretvaranje bodova u ocjenske	30

0.30	domene I.-III.	seminarski rad	pretvaranje bodova u ocjenske	20	
završni ispit	0.30	domene I.-III.	pisani test	pretvaranje bodova u ocjenske	20
0.45	domene I.-III.	usmeni ispit/ prezentacija klin. slučaja		30	
ukupno	1.5				100

Termini održavanja testova tijekom nastave: Termin održavanja nastave, raspodjele i pisanja seminarskih radova, kao i završnog ispita, odvit će se u dogovoru sa studentima.

Other notes (related to the course) important for students:

Akademska čestitost
Očekuje se da će nastavnik poštivati Etički kodeks Sveučilišta u Rijeci, a studenti Etički kodeks za studente Sveučilišta u Rijeci.
Dostupnost nastavnih sadržaja
Svi nastavni sadržaji nalaze se na sustavu za digitalno administriranje kolegija ‘Merlin’, kao i dijelom u okviru INP-aplikacije Medicinskog fakulteta.

Nastavnici i suradnici na kolegiju:
prof.dr.sc. Saša Ostojić, dr.med.
izv.prof.dr.sc. Nina Pereza, dr.med.
doc.dr.sc. Sanja Dević Pavlić, dipl.ing.sanit.

Kontaktiranje s nastavnicima
Nastavnici su svakodnevno tijekom radnog vremena dostupni putem e-mail adresa (dostupnim na web stranicama Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Rijeci) za sva pitanja koja se tiču nastave. Pojedinačne ili grupne konzultacije moguće su prema potrebi i dogovoru, u online okružju digitalne platforme MS-Teams ili onsite, uživo na Medicinskom fakultetu.

COURSE HOURS 2025/2026

Klinička genetika

Lectures (Place and time or group)	**Seminars** (Place and time or group)

List of lectures, seminars and practicals:

LECTURES (TOPIC)	Number of hours	Location
P1. Osnove kliničke genetike	2	
P2. Molekularna osnova genetičkih poremećaja	3	
P3. Klinička dismorfologija	3	
P4. Genetičko testiranje	3	
P5. Rijetke bolesti – Klinički prikaz odabranih slučajeva	3	

SEMINARS (TOPIC)	Number of hours	Location
S1. Dijagnostički proces u kliničkoj genetici: vrste testiranja prema indikacijama	2	
S2. Elektroničke baze podataka humanih gena i genetičkih poremećaja	2	
S3. Genetičko savjetovanje	2	
S4. Klinički opis odabranih genetičkih poremećaja	2	
S5. Prezentacija kliničkih slučajava genetičkih poremećaja	3	

EXAM DATES (final exam):