

Medicinski fakultet u Rijeci

**IZVEDBENI NASTAVNI PLAN
2025/2026**

Za kolegij

GENI I OKOLIŠ U RAZVOJU BOLESTI

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

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, 8th edition, Saunderson Elsevier, 2016/2023.

Publikacije i mrežne stranice dostupne studentima putem Merlin-a.

Način polaganja ispita:

Rad studenata će se vrednovati se tijekom izvođenja nastave i na završnom ispitu koji je usmeni i uključuje razgovor i prezentiranje pojedine teme.

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. Rad studenata vrednovat će se tijekom izvođenja nastave, te na završnom ispitu. Student ima obvezu izraditi i prezentirati seminarskog rad na ponuđene teme. Student tijekom nastave može ostvariti 50 bodova, a na završnom ispitu 50 bodova. Student mora skupiti 50 bodova da bi uspješno položio ispit.

Ostale napomene (vezane uz kolegij) važne za studente:

-

SATNICA IZVOĐENJA NASTAVE 2025/2026

GENI I OKOLIŠ U RAZVOJU BOLESTI

Predavanja (mjesto i vrijeme / grupa)	Seminari (mjesto i vrijeme / grupa)
21.04.2026	
<p>Osnovni genetički pojmovi i principi:</p> <ul style="list-style-type: none">• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (08:00 - 08:45) ^[317]<ul style="list-style-type: none">◦ GIOURB <p>Uvod u humanu genetiku.:</p> <ul style="list-style-type: none">• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (08:45 - 09:30) ^[317]<ul style="list-style-type: none">◦ GIOURB <p>Genske mutacije i mutageni čimbenici okoliša:</p> <ul style="list-style-type: none">• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (09:30 - 10:15) ^[317]<ul style="list-style-type: none">◦ GIOURB	
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. ^[317]	
22.04.2026	
<p>Monogenske bolesti.:</p> <ul style="list-style-type: none">• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (11:00 - 11:45) ^[317]<ul style="list-style-type: none">◦ GIOURB <p>Poligenske bolesti.:</p> <ul style="list-style-type: none">• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (11:45 - 12:30) ^[317]<ul style="list-style-type: none">◦ GIOURB <p>Odstupanje od Mendelskog nasljeđivanja:</p> <ul style="list-style-type: none">• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (12:30 - 13:15) ^[317]<ul style="list-style-type: none">◦ GIOURB <p>Populacijska genetika:</p> <ul style="list-style-type: none">• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (13:15 - 14:00) ^[317]<ul style="list-style-type: none">◦ GIOURB	<p>Monogenske bolesti - prikaz slučaja i interakcija s okolišnim čimbenikom (prehrana):</p> <ul style="list-style-type: none">• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (14:00 - 16:15) ^[317]<ul style="list-style-type: none">◦ GIOURB
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. ^[317]	
27.04.2026	
	<p>Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - celijakija:</p> <ul style="list-style-type: none">• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (12:15 - 13:45) ^[317]<ul style="list-style-type: none">◦ GIOURB <p>Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - multipla skleroza:</p> <ul style="list-style-type: none">• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (13:45 - 15:15) ^[317]<ul style="list-style-type: none">◦ GIOURB <p>Dijagnostika genskih bolesti:</p> <ul style="list-style-type: none">• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (15:15 - 17:30) ^[317]<ul style="list-style-type: none">◦ GIOURB
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. ^[317]	

28.04.2026	
	<p>Monogenske bolesti - odabrani primjeri:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (08:00 - 09:30) ^[317] <ul style="list-style-type: none"> ◦ GIOURB <p>Interakcija gena i okoliša u složenim bolestima:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (09:30 - 10:15) ^[317] <ul style="list-style-type: none"> ◦ GIOURB
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. ^[317]	
30.04.2026	
	<p>Složene, poligenske bolesti -odabrani primjeri:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ONLINE (08:15 - 12:00) ^[317] <ul style="list-style-type: none"> ◦ GIOURB
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. ^[317]	

Popis predavanja, seminara i vježbi:

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

SEMINARI (TEMA)	Broj sati	Mjesto održavanja
Monogenske bolesti - prikaz slučaja i interakcija s okolišnim čimbenikom (prehrana)	3	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka
Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - celijakija	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka
Prikaz slučaja složene, poligenske bolesti - multipla skleroza	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka
Dijagnostika genskih bolesti	3	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka
Monogenske bolesti - odabrani primjeri	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka
Složene, poligenske bolesti -odabrani primjeri	5	ONLINE
Interakcija gena i okoliša u složenim bolestima	1	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka

ISPITNI TERMINI (završni ispit):
