

NAZIV PREDMETA		Molekularna genetika				
Kod	PMP246	Godina studija	1.			
Nositelj/i predmeta	prof. dr. sc. Jasna Puizina	Bodovna vrijednost (ECTS)	7			
Suradnici	doc. dr. sc. Ivica Šamanić	Način izvođenja nastave (broj sati u semestru)	P	S	V	T
			24	12	30	
Status predmeta	obavezan	Postotak primjene e-učenja	10			
OPIS PREDMETA						
Ciljevi predmeta	Studenti će dobiti spoznaje o strukturi, organizaciji i funkciji genetičkog materijala te o mehanizmima prijenosa i regulacije genetičke informacije. Upoznat će se i sa najvažnijim dostignućima primijenjene genetike.					
Uvjeti za upis predmeta i ulazne kompetencije potrebne za predmet	Položen ili upisan predmet Molekularna biologija.					
Očekivani ishodi učenja na razini predmeta (4-10 ishoda učenja)	<p>Nakon položenog ispita iz Molekularne genetike student će moći:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Pokazati znanje o strukturi i organizaciji genetičke informacije u prokariota i eukariota. 2. Pokazati znanje ključnih molekularnih mehanizama prijenosa, izražavanja i kontrole genetičkih informacija. 3. Koristiti se osnovnim online alatima i bazama podataka. 4. Samostalno dizajnirati manje eksperimente sa DNA, RNA i proteinima. 5. Primijeniti jednostavnije molekularne tehnike, interpretirati dobivene rezultate. 6. Koristiti znanstvenu literaturu. 7. Posjedovati vještinu usmene prezentacije svojih ili drugih rezultata, pisanja izvješća. 					
Sadržaj predmeta detaljno razrađen prema satnici nastave	<p>Predavanja</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Molekularna i stanična osnova nasljeđivanja (2 sata). Ishodi učenja: Razumjeti strukturu i funkciju gena, DNA, kromosoma. interpretirati molekularnu i staničnu osnovu nasljeđivanja. Znati objasniti 1. i 2. Mendelov zakon nasljeđivanja, primijeniti ga u praksi. 2. Temeljni modeli nasljeđivanja (2 sata) Ishodi učenja: Znati osnovne modele nasljeđivanja: autosomalno dominantno i recesivno, X- vezano dominantno i recesivno, Y-vezano, citoplazmatsko i poligeno nasljeđivanje. Znati modele i molekularnu osnovu nasljeđivanja najčešćih urođenih bolesti u ljudi. Moći izračunati vjerojatnost pojave nekog nasljednog svojstva (bolesti), temeljem podataka o obitelji (analiza pedigrea). Znati se koristiti bazom podataka OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/ i drugim online bazama podataka. 3. Interakcije među alelima i genima. (2 sata) Ishodi učenja: Znati molekularnu osnovu interakcija među alelima jednog gena (nepotpuna dominacija, kodominacija, letalni aleli, multipli aleli), te interakcije među alelima različitih gena (epistaza, pleiotropija, komplementarni geni, duplicirani geni). 4. Projekt humanog genoma. (2 sata) Ishodi učenja: Znati glavne karakteristike strukture ljudskog genoma i razumjeti glavne izvore genetskih raznolikosti među ljudima. Razlikovati polimorfizme jednog nukleotida (SNP-ove) i mutacije. Razlikovati rijetke nasljedne bolesti i sklonost (predispoziciju) za razvoj bolesti. 5. Genetika spola. (2 sata) Ishodi učenja: Znati kromosomsku i molekularnu osnovu determinacije spola u ljudi. Znati Lyon-in zakon o kompenzaciji doze, specifičnosti molekularne strukture spolnih kromosoma X i Y. Znati interpretirati uzroke poremećaja razvoja spola. 6. Vezani geni. Citogenetika (2 sata) Ishodi učenja: Razlikovati potpunu i djelomičnu vezanost gena, koncept haplotipa. Znati izračunati udaljenost među genima i osnove kromosomskog kartiranja. Znati primjenu vezanih gena u medicinskoj genetici (Linkage analysis). Znati princip rada temeljnih 					

	<p>citogenetskih metoda (izrada preparata ljudskih kromosoma, tehnike oprugavanja, fluorescentna hibridizacija in situ, komparativna genomska hibridizacija) i njihovu primjenu u medicini i biologiji.</p> <ol style="list-style-type: none"> 7. Kromosomske mutacije (1 sat) Ishodi učenja: Znati mehanizam nastanka i posljedice najčešćih kromosomskih poremećaja u ljudi 8. Organizacija eukariotskog genoma. (1+2 sata) Ishodi učenja: Znati različite genetičke elemente eukariotskog genoma: jedinstvene funkcionalne sljedove, ponavljajuće te međugenske sljedove. Znati primjenu VNTR sljedova u forenzici (mikro- i minisateliti). Znati različite vrste pokretnih genetičkih elemenata (transpozone i retrotranspozone), molekularne mehanizme njihova pokretanja i važnost u nastanku bolesti i evoluciji genoma. Objasniti paradoks C vrijednosti. 9. Epigenetika i regulacija genske aktivnosti. (2 sata) Ishodi učenja: Interpretirati povezanost strukture kromatina i transkripcije. Objasniti temeljne molekularne mehanizme epigenetike: metilacija DNA, kovalentne modifikacije histona (histonski kod), RNA interferencija. Znati praktične aspekte epigenetike u ljudi: razlike među jednojajčanim blizancima, genomski utisak i bolesti vezane uz njega, utjecaj nekih nutrijenata na genom i transkriptom. 10. Tehnologija matičnih stanica i genska terapija. (2 sata) Ishodi učenja: Znati definiciju i vrste matičnih stanica, mogućnosti primjene u medicini i biologiji. Razumjeti principe i načine izvođenja genske terapije, identificirati rizike i koristi, osvijestiti neke etičke dileme. 11. Ciljana korekcija gena i imunogenetika (2 sata): Razumjeti najnovije metode korekcije gena i pomoću CRISPR-CAS sustava i mogućnosti primjene. Razumjeti imunološki sustav i genetičku određenost proizvodnje protutijela i receptora T stanica. Znati princip proizvodnje monoklonalnih protutijela i neke njihove primjene. 12. Genetika raka (2 sata) Ishodi učenja: Znati osnovne razlike između stanica raka i normalnih stanica. Razlikovati različite mehanizme nastanka raka. Znati značaj tumorskih virusa, onkogeni, tumor-supresor gena i gena popravka DNA u nastanku raka. Znati neke molekularne pristupe liječenju raka. <p>Seminari: Svaki student izrađuje dva seminara, piše ih u formi word dokumenta i PowerPoint prezentacije, prezentira pred kolegama i odgovara na postavljena pitanja: 1. Seminar je obrada jednog od poglavlja iz udžbenika: Stanica: molekularni pristup (6 sati). 2. Seminar je obrada jednog originalnog ili preglednog znanstvenog članka (6 sati)</p> <p>Vježbe:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Stanična i molekularna osnova osnova nasljeđivanja. (4 sata) Ishodi učenja: Istaknuti glavne karakteristike mitoze i mejoze. Prikazati crtežom (shemom) njihove različite stadije i riješiti zadatke iz iste problematike. Prikazati shemom stanični ciklus, istaknuti glavne faze. Rješavanjem zadataka pokazati razumijevanje strukture DNA, RNA, proteina. 2. Temeljni modeli nasljeđivanja i Mendelovi 1. i 2. zakon nasljeđivanja. (4 sata) Ishodi učenja: Izraditi jednostavno rodoslovlje, izračunati vjerojatnost pojave nasljedne bolesti ovisno o modelu nasljeđivanja. Odrediti krvnu grupu (ABO sustav i Rh faktora) uz pomoć seta za određivanje krvnih grupa (antitijela). 3. Mehanizmi određivanja spola. (2 sata) Ishodi učenja: Izraditi preparat razmaza epitelnih stanica bukalne sluznice, mikroskopski identificirati X-kromatin, Barrovo tijelo. 4. Humani kariotip i promjene kromosoma (4 sata) Ishodi učenja: Izrada humanog kariotipa (identifikacija homolognih parova i osnovnih skupina kromosoma). Razlikovanje normalnog kariotipa od abnormalnih. Interpretacija primjera primjene tehnike FISH. 5. Osnovni elementi praktične bioinformatike (4 sata) PubMed, OMIM, blast, analiza i poravnavanje odabranih sekvenci DNA, te izrada početnica za PCR. Ishodi učenja: Koristiti se online alatima, samostalno dizajnirati manje eksperimente sa DNA i RNA molekulama
--	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

	<p>6. Izolacija eukariotske genomske DNA i bakterijske plazmidne DNA (4 sata) Ishodi učenja: Samostalno izolirati DNA (eukariotsku i prokariotsku), razumjeti postupke, principe tehnike, kemikalije i uređaje te ih samostalno koristiti.</p> <p>7. Digestija DNA (genomske i plazmidne) pomoću restrikcijskih endonukleaza, elektroforeza DNA (4 sata) Ishodi učenja: Razumjeti funkciju i primjenu restrikcijskih endonukleaza i vektora - temeljnih oruđa genetičkog inženjerstva (rekombinantne DNA tehnologije). Riješiti jednostavnije zadatke iz tog područja. Samostalno koristiti kemikalije, uređaje, pripremiti agarozni gel i izvesti elektroforezu nukleinskih kiselina.</p> <p>8. Identifikacija počinitelja zločina analizom DNA uzoraka. (4 sata) Ishodi učenja: Razumjeti i samostalno izvesti tehniku PCR i gel-elektroforezu. Razumjeti primjenu kratko ponavljajućih sljedova (STR) čovjeka u forenzici. Izvesti vježbu identifikacije počinitelja zločina koristeći komercijalno dostupan kit za genotipizaciju sa svim komponentama (DNA uzorci, PCR master mix, odgovarajući marker).</p>
Vrste izvođenja nastave:	predavanja (24 sata) vježbe (30 sati) seminar (12 sati)
Obveze studenata	<p>Studenti su dužni prisustvovati najmanje 70% predavanja, 80% seminara i svim vježbama. Na vježbama studenti moraju imati bilježnicu gdje bilježe rezultate vježbi. Bilježnica se na kraju pregledava i mora biti pozitivno ocijenjena. Studenti trebaju položiti dva kolokvija tijekom izvođenja nastave iz predavanja i kolokvij iz vježbi. Dužni su izraditi najmanje dva seminara na odabrane teme, te ih samostalno prezentirati.</p>
Praćenje rada studenata (upisati udio u ECTS bodovima za svaku aktivnost tako da ukupni broj ECTS bodova odgovara bodovnoj vrijednosti predmeta):	Prisustvovanje nastavi: 3 ECTS Bilježnica: 1 ECTS Seminar: 1 ECTS Ispit: 2 ECTS
Ocjenjivanje i vrjednovanje rada studenata tijekom nastave i na završnom ispitu	<p>Od ukupno 100 bodova, 70 bodova se može dobiti za dva kolokvija iz predavanja (ili cjeloviti ispit iz istog gradiva), 15 bodova za praktikum i 15 bodova za seminar. Finalna ocjena: 90 – 100 bodova: ocjena 5 (izvrstan) 78 – 89 bodova: ocjena 4 (vrlo dobar) 66 – 77 bodova: ocjena 3 (dobar) 55 – 65 bodova: ocjena 2 (dovoljan) < 55 bodova ocjena 1 (nedovoljan). 3 dodatna boda za prisustvovanje svim predavanjima ili uz jedan izostanak</p>
Obvezna literatura (dostupna u knjižnici i putem ostalih medija)	<p>Pavlica M, mrežni udžbenik iz Genetike: http://www.genetika.biol.pmf.unizg.hr</p> <p>Cooper, G.M., Hausman, R.E., 2015: Stanica-molekularni pristup. Šesto izdanje, Medicinska naklada, Zagreb 2015.</p> <p>Puizina J, 2016: Molekularna genetika, web nastavni materijali.</p>
Dopunska literatura	<p>Turnpenny PD i Ellard S, 2011: Emeryjeve osnove medicinske genetike, Medicinska naklada Zagreb.</p> <p>Tamarin, R.H: Principles of Genetics. Šesto izdanje. WCB, McGraw-Hill, 1999. Lewis, R: 2005:</p>