

NAZIV PREDMETA		Genetika				
Kod	PMB023	Godina studija	2.			
Nositelj/i predmeta	Prof.dr.sc. Jasna Puizina	Bodovna vrijednost (ECTS)	4			
Suradnici	Doc.dr.sc. Ivica Šamanić Doc.dr.sc. Željana Fredotović	Način izvođenja nastave (broj sati u semestru)	P	S	V	T
			30		30	
Status predmeta	obvezni	Postotak primjene e-učenja	10%			
OPIS PREDMETA						
Ciljevi predmeta	Upoznati studente sa strukturom i organizacijom genetičkog materijala, mehanizmima prijenosa i regulacije genetičke informacije te bolestima koje su posljedica neispravnosti spomenutih procesa. Studentima će biti izložena najvažnija dostignuća primijenjene genetike. Tijekom izvođenja vježbi studenti će kroz rješavanje numeričkih i problemskih zadataka unaprijediti svoje razumijevanje usvojenih koncepata te se kroz praktične eksperimente upoznati s osnovnim metodama rada u molekularno-biološkom laboratoriju. Dobivena znanja nužna su za daljnje razumijevanje biokemije, biotehnologije, bioinformatike i srodnih područja.					
Uvjeti za upis predmeta i ulazne kompetencije potrebne za predmet	Nema ih.					
Očekivani ishodi učenja na razini predmeta (4-10 ishoda učenja)	<p>Nakon položenog ispita iz genetike student će moći:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. povezati spoznaje o nasljeđu sa znanjima o strukturi DNA, gena i kromosoma.</li> <li>2. pokazati znanje glavnih modela prijenosa (nasljeđivanja) genetičkih informacija.</li> <li>3. pokazati znanje ključnih molekularnih mehanizama kontrole izražavanja i promjena genetičke informacije</li> <li>4. dizajnirati jednostavne eksperimente, primijeniti jednostavnije molekularno-genetičke tehnike, analizirati podatke, koristiti znanstvenu literaturu i on-line baze podataka.</li> <li>5. kompetentno koristiti standardnu i specijaliziranu laboratorijsku opremu.</li> </ol>					
Sadržaj predmeta detaljno razrađen prema satnici nastave	<p>Predavanja</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Uvod, Mendelovi zakoni, stanična i molekularna osnova nasljeđivanja: Znati područje istraživanja, ciljeve i mogućnosti genetike. Razumjeti strukturu i funkciju gena. Znati interpretirati molekularnu i staničnu osnovu nasljeđivanja. Znati objasniti 1. i 2. Mendelov zakon nasljeđivanja. Moći izračunati vjerojatnost pojave nekog svojstva (bolesti) temeljem analize obitelji. (2 sata)</li> <li>2. Temeljni modeli nasljeđivanja - Mendelovi zakoni u humanoj i medicinskoj genetici Znati osnovne modele nasljeđivanja: autosomalno dominantno, autosomalno recesivno, X- vezano (dominantno i recesivno), Y-vezano, citoplazmatsko i poligensko nasljeđivanje. Znati modele nasljeđivanja najčešćih urođenih bolesti u ljudi. Znati se koristiti bazom podataka OMIM (Online mendelian Inheritance in Man) <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/</a> (2 sata)</li> </ol>					

3. Interakcije među alelima i genima: Znati interakcije među alelima jednog gena (nepotpuna dominacija, kodominacija, letalni aleli, multipli aleli), te interakcije među alelima različitih gena (epistaza, pleiotropija, komplementarni geni, duplicirani geni). Znati molekularnu osnovu i mehanizam nasljeđivanja ABO, Rh i MN sustava krvnih grupa u ljudi. Razumjeti važnost krvnih grupa u medicini, transfuziologiji, trudnoći (2 sata)
4. Projekt humanog genoma: 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. (2 sata)
5. Mehanizmi determinacije spola i spolno vezani geni (Genetika spola): Znati različite mehanizme determinacije spola: na temelju spolnih kromosoma, genske ravnoteže, stupnja ploidnosti i utjecaja okoliša. Znati kromosomsku i molekularnu osnovu determinacije spola u ljudi. Znati Lyon-in zakon o kompenzaciji doze. (2 sata)
6. Vezani geni: Znati potpunu i djelomičnu vezanost autosomalnih gena. Znati izračunati udaljenost među genima i osnove kromosomskog kartiranja temeljem rezultata dihibridnog odnosno trihibridnog test križanja. Znati primjenu vezanih gena u medicinskoj genetici (Linkage analysis). Razumjeti značenje interferencije i koicidencije. (2 sata)
7. Citogenetika: Znati izradu preparata ljudskih kromosoma. Znati princip rada temeljnih citogenetskih metoda (Giemsa G oprugavanje, fluorescentna hibridizacija in situ, komparativna genomska hibridizacija) i njihovu primjenu u medicini, biologiji i drugim područjima. (2 sata)
8. Promjena broja kromosoma: Znati mehanizam nastanka i posljedice najčešćih kromosomskih poremećaja u ljudi (npr. Turnerov, Klinefelterov, Down-ov, Edwardsov i Patau-ov sindrom, mozaicizam, uniparentna disomija, kimerizam). Znati važnost poliploidije za evoluciju nekih životinja i velikog broja biljaka te njezin značaj u poljoprivredi. (2 sata)
9. Promjene strukture kromosoma: Znati mehanizam nastanka i posljedice promjena strukture kromosoma (delecija, duplikacije, inverzija, translokacija). Znati povezanost translokacije i raka, nasljednog Down-ovog sindroma, evolucije ljudskog genoma Znati mehanizam nastanka i posljedice fragilnog X kromosoma i drugih poremećaja uzrokovanih amplifikacijama trinukleotidnih sljedova. (2 sata)
10. Organizacija eukariotskog genoma: Znati različite genetičke elemente eukariotskog genoma: jedinstvene funkcionalne sljedove, ponavljajuće sljedove, od kojih posebnu pozornost posvetiti VNTR sljedovima (mikro- i minisatelitima) i pokretnim genetičkim elementima transpozonima i retrotranspozonima, te međugenske sljedove. Znati paradoks C vrijednosti. (2 sata)
11. Epigenetika i regulacija genske aktivnosti: Znati povezanost strukture kromatina i transkripcije. Znati 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. (2 sata)

12. Poligenska svojstva i vankromosomska genetička informacija: Znati nasljeđivanje poligenskih svojstava, znati izračunavanje nasljednosti svojstva i neke primjere poligenskih svojstava (visina, otisak prsta, boja kože, boja očiju, inteligencija, poremećaji tjelesne težine, kardio-vaskularno zdravlje). Znati karakteristike mitohondrijske i kloroplastne DNA i principe njihovog nasljeđivanja. (2 sata)
13. Tehnologija matičnih stanica i genska terapija: Znati definiciju i vrste matičnih stanica. Poznavati mogućnosti primjene tehnologije matičnih stanica u medicini i biologiji. Razumjeti principe i načine izvođenja genske terapije. Analizirati slučajeve liječenja genskom terapijom. Osvijestiti neke etičke dileme. (2 sata)
14. Genetika raka i imunogenetika: 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 osnove molekularnog pristupa liječenju raka. Razumjeti imunološki sustav i genetičku određenost proizvodnje protutijela i receptora T stanica. Znati princip proizvodnje monoklonalnih protutijela i neke njihove primjene. (2 sata)
15. Genetički modificirana hrana: Znati objasniti molekularno-genetičku, biokemijsku i fiziološku promjenu u genetički modificiranim organizmima. Razlikovati različite vrste genetičkih modifikacija. Interpretirati rezultate studija i testova rađenih na genetski modificiranim biljkama i životinjama. Prosuditi i argumentirati korist ili rizik od korištenja genetski modificirane hrane u prehrani ljudi i životinja te u ekologiji. (2 sata)

#### Vježbe

1. Stanična osnova nasljeđivanja: Istaknuti glavne karakteristike mitoze i mejoze. Nacrtati i prepoznati različite stadije staničnih dioba i riješiti zadatke iz iste problematike. (2 sata)
2. Životni ciklusi – Gametogeneza: Analizirati primjere haplontskog, haplodiplontskog (kritosjemenjače) i diplontskog (čovjek) životnog ciklusa te procese nastanka spolnih stanica. Kroz zadatke analizirati kromosomski sadržaj pojedinih stanica. (2 sata)
3. Mendelovi zakoni nasljeđivanja: zakon segregacije: Primijeniti znanje usvojeno na predavanjima na predviđanje ishoda monohibridnog križanja, računanje pridruženih vjerojatnosti i analizu rodoslovlja putem zadataka. Testirati sposobnost kušanja PTC-a. (2 sata)
4. Mendelovi zakoni nasljeđivanja: zakon nezavisne segregacije.  $\chi^2$  test: Riješiti zadatke iz problematike praćenja nasljeđivanja dvaju svojstava i analizirati fenotipske omjere test križanja. Provjeriti podudarnost eksperimentalno dobivenih fenotipskih omjera u zadacima s očekivanim omjerima prema zakonima nasljeđ. putem  $\chi^2$  testa. (2 sata)
5. Multipli aleli: Analizirati nasljeđivanje u sustavima multiplih alela putem zadataka: boja krzna u kunića, autosterilnost kod biljaka, ABO sustav krvnih grupa kod čovjeka. Odrediti krvnu grupu uz pomoć seta za određivanje krvnih grupa (antitijela) i nacrtati rezultate. (2 sata)
6. Mehanizmi određivanja spola: Proučiti različite sisteme određivanja spola putem zadataka. Znati što je to Barrovo tijelo i na koji način nastaje. Izraditi

	<p>preparat i mikroskopirati stanice bukalne sluznice te vizualizirati i nacrtati Barrovo tijelo. (2 sata)</p> <p>7. Spolno vezano nasljeđivanje. (2 sata) Ishodi učenja: Riješiti zadatke iz problematike spolno vezanog nasljeđivanja.</p> <p>8. Vezani geni: Razumjeti grupe vezanih gena, potpunu i djelomičnu vezanost, cis i trans položaj alela na homolognim kromosomima, računanje učestalosti kromosomima, računanje učestalosti rekombinacije i kromosomsko kartiranje. Riješiti zadatke iz svih navedenih područja. (2 sata)</p> <p>9. Vinska mušica <i>Drosophila melanogaster</i>: Upoznati se s osnovnim značajkama životnog ciklusa vinske mušice. Promatrati mušice pod lupom, uočiti spolni dimorfizam i razlike između divljeg tipa i predstavljenih mutanti. Nacrtati rezultate promatranja. Vježbati kromosomsko kartiranje na zadacima. (2 sata)</p> <p>10. Humani kariotip: Analizirati kariotip čovjeka i podjelu na grupe prema morfologiji. Znati različite metode izrade kariotipa i bojenja (G pruge, C pruge) ovisno o načinu na koji se vizualiziraju heterokromatin i eukromatin. Izraditi humani kariotip pronalaženjem parova homolognih kromosoma tehnikom kolaža. 11. Kemijska osnova nasljeđivanja. (2 sata) Ishodi učenja: Objasniti genetički kod i upoznati se sa principa transkripcije i translacije putem video prezentacije. Pronaći rješenja za postavljene probleme iz vezane tematike. (4 sata)</p> <p>11. Populacijska genetika: Znati Hardy-Weinbergov zakon i primijeniti ga na računanje frekvencija alela i genotipova. Izvesti simulaciju utjecaja prirodne selekcije na frekvencije alela kroz više generacija. (2 sata)</p> <p>12. Identifikacija počinitelja zločina analizom DNA uzoraka Razumjeti kratko ponavljajuće sljedove (STR) u genomu koji se koriste u forenzici. Izvesti vježbu identifikacije počinitelja zločina koristeći komercijalno dostupan kit za genotipizaciju. (4 sata)</p> <p>13. Identifikacija GM hrane: Objasniti genetička obilježja genetski modificirane hrane i ulogu GM specifičnih sekvenci koje se detektiraju PCR testom. Prema uputama komercijalno dostupnog kita za identifikaciju (BioRad), izolirati DNA iz biljnog materijala koji se testira i postaviti PCR reakcije uključujući i pozitivnu i negativnu kontrolu. Rezultate vizualizirati gel-elektroforezom, analizirati i zabilježiti. rekombinacije i kromosomsko kartiranje. Riješiti zadatke iz svih navedenih područja (2 sata).</p>					
Vrste izvođenja nastave:	<input checked="" type="checkbox"/> predavanja <input type="checkbox"/> seminari i radionice <input checked="" type="checkbox"/> vježbe <input type="checkbox"/> <i>on line</i> u cijelosti <input checked="" type="checkbox"/> mješovito e-učenje <input type="checkbox"/> terenska nastava		<input checked="" type="checkbox"/> samostalni zadaci <input checked="" type="checkbox"/> multimedija <input checked="" type="checkbox"/> laboratorij <input type="checkbox"/> mentorski rad <input type="checkbox"/> (ostalo upisati)			
Obveze studenata	<p>Studenti trebaju odraditi svih 30 sati vježbi i najmanje 21 sat predavanja. 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 dva kolokvija iz praktikuma.</p>					
Praćenje rada studenata ( <i>upisati</i> )	Pohađanje nastave	2	Istraživanje		Praktični rad	1

<i>udio u ECTS bodovima za svaku aktivnost tako da ukupni broj ECTS bodova odgovara bodovnoj vrijednosti predmeta):</i>	Eksperimentalni rad		Referat		(Ostalo upisati)	
	Esej		Seminarski rad		(Ostalo upisati)	
	Kolokviji		Usmeni ispit		(Ostalo upisati)	
	Pismeni ispit	1	Projekt		(Ostalo upisati)	
Ocjenjivanje i vrjednovanje rada studenata tijekom nastave i na završnom ispitu	Ispiti su PISMENI, zasebno se polaže gradivo iz predavanja (teorija) i gradivo iz praktikuma; Ukupno 100 bodova: 70 bodova predavanja i 30 bodova vježbe 3 dodatna boda za prisustvovanje svim predavanjima ili uz jedan izostanak.					
Obvezna literatura (dostupna u knjižnici i putem ostalih medija)	<b>Naslov</b>			<b>Broj primjeraka u knjižnici</b>	<b>Dostupnost putem ostalih medija</b>	
	Mirjana Pavlica - mrežni udžbenik iz Genetike				<a href="http://www.genetika.biol.pmf.unizg.hr">http://www.genetika.biol.pmf.unizg.hr</a>	
	Puizina J, 2015: Genetika				web nastavni materijali	
Dopunska literatura	Turnpenny PD i Ellard S, 2011: Emeryjeve osnove medicinske genetike, Medicinska naklada Zagreb Tamarin, R.H. 2002: Principles of Genetics, 7. izdanje, McGraw Hill Riddley, M. 2001: Genom, Izvori Lewis, R. 2005. Human Genetics, 6. izdanje, McGraw Hill					
Načini praćenja kvalitete koji osiguravaju stjecanje utvrđenih ishoda učenja	Studentska anketa					
Ostalo (prema mišljenju predlagatelja)						