

NAZIV PREDMETA		Genomika i molekularna genetika eukariota				
Kod	PMB702	Godina studija	1.			
Nositelji predmeta	Izv. prof. dr. sc. Vesna Boraska Perica, Doc. dr. sc. Ivica Šamanić, Prof. dr. sc. Jasna Puizina Izv. prof. dr. sc. Maja Barbalić	Bodovna vrijednost (ECTS)	7			
Suradnici	Dean Kaličanin, mag. biol. et oecol. mar.	Način izvođenja nastave (broj sati u semestru)	P	S	V	T
			30	15	30	
Status predmeta	Obvezni	Postotak primjene e-učenja	10%			
OPIS PREDMETA						
Ciljevi predmeta	Kolegij osigurava praktične i teorijske vještine za istraživanje strukture genoma i funkcije gena, od metoda klasične genetike do najnovije tehnologije visoke propusnosti (engl. <i>high-throughput technologies</i> ). Korištenje računala u analizi bioloških podataka bitna je sastavnica ovog kolegija gdje će se studenti obučiti za korištenje internetskih alata i baza podataka za sklapanje sekvenci, analizu ekspresije gena i podataka na razini cijelog genoma. Prikazat će se primjena genomike u biotehničkoj industriji i medicini.					
Uvjeti za upis predmeta i ulazne kompetencije potrebne za predmet	Poznavanje osnova genetike i molekularne biologije. Poznavanje osnova statistike, programskog jezika R i operacijskog sustava Linux može koristiti.					
Očekivani ishodi učenja na razini predmeta (4-10 ishoda učenja)	<p>Nakon uspješnog završetka kolegija studenti će moći:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. objasniti osnove strukture genoma čovjeka i eukariotskih modelnih organizama</li> <li>2. razumjeti terminologiju, temeljne principe, strategije i tehničku metodologiju za istraživanje genoma, kao što su cjelogenomske studije povezanosti (engl. <i>genome-wide association studies GWAS</i>), sekvenciranje genoma i transkriptoma, metode za anotiranje genoma i karakterizaciju funkcionalnih gena</li> <li>3. teoretski osmisliti i eksperimentalno provesti manji projekt iz područja funkcionalne genomike</li> <li>4. koristiti internetske alate i baze podataka za analizu i vizualizaciju genomskih podataka</li> <li>5. primijeniti bioinformatičke alate utemeljene na operacijskom sustavu Linux za računalnu analizu genomskih podataka</li> <li>6. kritički interpretirati rezultate znanstvenih istraživanja iz područja genomike</li> </ol>					
Sadržaj predmeta detaljno razrađen prema satnici nastave	<p><b>PREDAVANJA</b> (30 sati)</p> <p>UVOD U GENOMIKU - osnove strukture genoma, povezanost genetskih varijanti (polimorfizma) sa složenim i monogenskim bolestima (3 sata),</p> <p>CJELOGENOMSKE STUDIJE POVEZANOSTI (GWAS) - metodologija, biološki i klinički značaj studija povezanosti genoma (2 sata),</p> <p>KOMPARATIVNA GENOMIKA, PROBIRANJE EGZOMA I PERSONALIZIRANA GENOMIKA (2 sata),</p> <p>SEKVENCIJANJE SLJEDEĆE GENERACIJE I SKLAPANJE GENOMA (3 sata),</p>					

	<p>METODE I KLINIČKA PRIMJENA SEKVENCIRANJA SLJEDEĆE GENERACIJE (2 sata)  GENETSKI TESTOVI U KLINIČKOJ PRAKSI (2 sata),  GENOMIKA KARCINOMA (3 sata),  FUNKCIONALNA GENOMIKA: genetika unaprijed (engl. <i>forward genetics</i>) i genetika unazad (engl. <i>reverse genetics</i>) , transkriptomika (2 sata),  PONAVLJAJUĆE (REPETITIVNE) SEKVENCE DNA I POKRETNI GENETIČKI ELEMENTI: retrotranspozoni i transpozoni (3 sata),  GENETIČKA VARIJABILNOST: mutacija, popravljnje i rekombinacija (3 sata),  GENOMIKA EKSPRESIJE I REGULACIJE GENA (3 sata),  GENETIČKA KONTROLA RAZVOJA (2 sata)</p> <p><b>SEMINAR</b> (15 sati)  Studenti sami obrađuju originalni znanstveni rad iz polja genomike te javno prezentiraju svoj rad (uključuje prezentaciju u Power Point programu te diskusiju). Potrebno je dodatno pretraživanje literature iz izvora koje udžbenik ne pokriva dovoljno detaljno, s obzirom na područje genomike koje se brzo mijenja akumuliranjem novih znanstvenih podataka. Cilj je osposobiti studenta da jasno formulira te kratko i koncizno prezentira znanstvenu problematiku (15 minuta), integrira znanje stečeno tijekom trajanja kolegija kroz kritičko razmišljanje i zaključivanje tijekom diskusije na temu seminarskog rada.</p> <p><b>VJEŽBE</b> (30 sati)  1. Pregled genomskih baza podataka (4 sata),  2. Klasifikacija genetskih varijanti prema njihovom kliničkom značaju (4 sata),  3. Primjena genetskih testova u biotehničkoj industriji i medicini (4 sata),  4. Metode sekvenciranja sljedeće generacije (engl. <i>Next Generation Sequencing</i>, NGS) ; praktična demonstracija pripreme knjižnice, sekvenciranja , pohrane podataka (8 sati),  5. Bioinformatička obrada sekvenci dobivenih sekvenciranjem sljedeće generacije; rezultati sekvenciranja cjelokupnog genoma vrsta roda <i>Allium</i> i analiza ponavljajućih sekvenci pomoću programa Repeat Explorer, primjena sekvenciranja 16S rRNA gena za identifikaciju bakterijskih vrsta (Pregled bioinformatičkih alata za taksonomsku identifikaciju i analizu raznolikosti mikrobnih zajednica metagenomskog uzorka iz okoliša) : standardi podataka i pohranjivanje, obrada neobrađenih podataka, sastavljanje, pregled baza podataka (4 sata),  6. Studentski projekt iz molekularne genetike (6 sati)</p>					
Vrste izvođenja nastave:	<input checked="" type="checkbox"/> predavanja <input checked="" 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 type="checkbox"/> multimedija <input checked="" type="checkbox"/> laboratorij <input type="checkbox"/> mentorski rad <input checked="" type="checkbox"/> računalna analiza bioloških podataka			
Obveze studenata						
Praćenje rada studenata ( <i>upisati udio u ECTS bodovima za svaku</i> )	Pohađanje nastave	1	Istraživanje		Praktični rad	1
	Eksperimentalni rad		Referat		Laboratorijski izvještaj	1

<i>aktivnost tako da ukupni broj ECTS bodova odgovara bodovnoj vrijednosti predmeta):</i>	Esej		Seminarski rad	1	Kvizovi	1
	Kolokviji		Usmeni ispit		(Ostalo upisati)	
	Pismeni ispit	1	Projekt	1	(Ostalo upisati)	
Ocjenjivanje i vrjednovanje rada studenata tijekom nastave i na završnom ispitu	<p>Metode ocjenjivanja</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Laboratorijski izvještaj</li> </ul> <p>Svi laboratorijski izvještaji moraju sadržavati potpuni i detaljni pregled eksperimentalnih postupaka, opis rezultata koji su popraćeni analizom i interpretacijom podataka.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Kvizovi</li> </ul> <p>Kvizovi obuhvaćaju provjeru znanja iz prethodne laboratorijske vježbe, kao i materijal za naredni eksperiment (podaci su temeljeni na teoriji i protokolima iz laboratorijskog priručnika)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Praktična primjena računala u analizi bioloških podataka</li> </ul> <p>U računalnoj učionici studenti moraju prezentirati vještinu korištenja bioinformatičkih alata za analizu genomskih podataka. Uz pomoć internetskih alata i baza podataka potrebno je unijeti podatke genomske studije, pokazati odgovarajuću analizu i odgovoriti na određena pitanja</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Presentacija seminarskog rada</li> </ul> <p>Studenti će morati pripremiti prezentaciju koja prikazuje pregled znanstvene problematike s kojom se bave. Presentacija će biti ocijenjena prema sadržaju prezentacije (ključne riječi, kritički pregled literature, prezentacija znanstvenih rezultata), formatu, inovativnosti i jezičnoj kompetenciji.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Redovito pohađanje nastave također će biti dio ocjene.</li> <li>• Znanje usvojeno na predavanjima bit će ocijenjeno kroz pismeni ispit (esejska i pitanja u obliku višestrukog izbora odgovora).</li> </ul> <p>Konačna ocjena se izvodi na temelju ukupnih bodova za pojedine kategorije vrednovanja.</p>					
Obvezna literatura (dostupna u knjižnici i putem ostalih medija)	<b>Naslov</b>			<b>Broj primjeraka u knjižnici</b>		<b>Dostupnost putem ostalih medija</b>
	A.J.F. Griffiths, S.R. Wessler, S.B. Carroll, J. Doebley (2015) Introduction to genetic analysis (11th edition), W.H. Freeman and Company, New York, USA			1		
	Arthur Lesk (2017) Introduction to Genomics (3rd edition), Oxford University Press					
Dopunska literatura	<p>Robert C. Elston (eds.) (2017) Statistical Human Genetics (Methods and Protocols), (2<sup>nd</sup> edition), Humana Press</p> <p>Jonathan Pevsner (2015) Bioinformatics and Functional Genomics (3<sup>rd</sup> edition), Wiley-Blackwell</p>					
Načini praćenja kvalitete koji osiguravaju stjecanje utvrđenih ishoda učenja	Studentska anketa					

Ostalo (prema mišljenju predlagatelja)	
--	--