

NAZIV PREDMETA		Medicinska genetika				
Kod	PMB727	Godina studija	1.			
Nositelj/i predmeta	Doc.dr.sc. Jelena Korać Prlić	Bodovna vrijednost (ECTS)	3			
Suradnici		Način izvođenja nastave (broj sati u semestru)	P	S	V	T
			10	15	5	
Status predmeta	izborni	Postotak primjene e-učenja				
OPIS PREDMETA						
Ciljevi predmeta	Cilj predmeta je upoznati studente sa osnovama medicinske genetike i primjerima genetskih bolesti. Također će se studente upoznati s dijagnostičkim metodama kao i mogućoj terapiji.					
Uvjeti za upis predmeta i ulazne kompetencije potrebne za predmet	Nema.					
Očekivani ishodi učenja na razini predmeta (4-10 ishoda učenja)	<ul style="list-style-type: none"> - Opisati strukturu humanog genoma kao i jednog "prosječnog" - definicije i nabrojati osnovne načine nasljeđivanja, te navesti njihove primjere (uz ispravno korištenje genetske terminologije). - Objasniti autosomalno i spolno vezano nasljeđivanje, prema genetskom stablu otkriti tip nasljeđivanja, te integrirati znanja pri razumijevanju višegenskih osobina i genetike raka. - Razumijevanje genetske i okolišne pozadinu nastanka određenih monogenskih bolesti, poligenskih bolesti, kromosomskih poremećaja. Primjeri. - Poznavanje metoda prenatalnog genetičkog testiranja - Poznavanje osnovnih genetskih tehnika, te njihova upotreba pri razumijevanju jednostavnijih genetskih otkrića, te usporedba i korištenje različitih genskih i proteinskih baza podataka. - Vrednovati značaj modernih otkrića poput genske terapije i matičnih stanica te dati primjere važnosti farmakogenetike. - Tijekom kolegija studenti uče komunicirati, prezentirati i raspravljati o stručnim temama, te sintetizirati usvojena znanja. 					
Sadržaj predmeta detaljno razrađen prema satnici nastave	<p>Predavanja:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Uvod u medicinsku genetiku. Projekt humanog genoma.(2 sata) 2. RNA geni. Mutacije i aberacije. Funkcionalna genomika i proteomika. (2 sata) 3. Metode DNA analize. (2 sata) 4. Obrasci nasljeđivanja. (2 sata) 5. Genska terapija. (2 sata) <p>Seminari (15 sati)</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Hemoglobinopatije. Biokemijska genetika. 2. Farmakogenetika. Monogenske bolesti. 3. Kongenitalne anomalije. Kromosomski poremećaji. 4. Genetika raka. 5. Genetički čimbenici u čestim bolestima. 6. Prenatalno testiranje. Probir. 					

	Vježbe (5 sati) 1. Bioinformatika: Baze podataka, DNA analiza, OMIM. 2. Obrasci nasljeđivanja. Izračunavanje rizika za genetske bolesti.					
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 type="checkbox"/> mješovito e-učenje <input type="checkbox"/> terenska nastava			<input type="checkbox"/> samostalni zadaci <input type="checkbox"/> multimedija <input type="checkbox"/> laboratorij <input type="checkbox"/> mentorski rad <input type="checkbox"/> (ostalo upisati)		
Obveze studenata	Pohađanje nastave					
Praćenje rada studenata (<i>upisati udio u ECTS bodovima za svaku aktivnost tako da ukupni broj ECTS bodova odgovara bodovnoj vrijednosti predmeta</i>):	Pohađanje nastave	1	Istraživanje		Praktični rad	
	Eksperimentalni rad	0.5	Referat		(Ostalo upisati)	
	Esej		Seminarski rad	0.5	(Ostalo upisati)	
	Kolokviji		Usmeni ispit		(Ostalo upisati)	
	Pismeni ispit	1	Projekt		(Ostalo upisati)	
Ocjenjivanje i vrjednovanje rada studenata tijekom nastave i na završnom ispitu	Pismeni ispit.					
Obvezna literatura (dostupna u knjižnici i putem ostalih medija)	Naslov			Broj primjeraka u knjižnici	Dostupnost putem ostalih medija	
	Emery-jeve osnove medicinske genetike. Turnpenny P, Ellard S. 14. izd. Zagreb: Medicinska naklada 2011.					
Dopunska literatura	Human molecular genetics. Strachan T, Read AP. 4th ed. New York (NY): Garland Science, Taylor & Francis Group; 2010.					
Načini praćenja kvalitete koji osiguravaju stjecanje utvrđenih ishoda učenja						
Ostalo (prema mišljenju predlagatelja)						