



Kolegij: Medicinska genetika

Voditelj: doc. dr. sc. Nina Pereza, dr. med.

Katedra: Katedra za Medicinsku biologiju i genetiku

Studij: Integrirani preddiplomski i diplomski sveučilišni studij Medicina

Godina studija: Peta

Akademska godina: 2020./2021.

IZVEDBENI NASTAVNI PLAN

Podaci o kolegiju (kratak opis kolegija, opće upute, gdje se i u kojem obliku organizira nastava, potreban pribor, upute o pohađanju i pripremi za nastavu, obveze studenata i sl.):

Kolegij Medicinska genetika je obvezni predmet na petoj godini Integriranog preddiplomskog i diplomskog sveučilišnog studija Medicina, a sastoji se od 17 sati predavanja, 15 sati seminara i 13 sati vježbi, ukupno 45 sati (3 ECTS).

Cilj kolegija je opisati i objasniti osnove cjelovitog pristupa pacijentu s genetičkom bolešću ili poremećajem, odnosno povišenim rizikom za iste.

ISHODI UČENJA ZA KOLEGIJ:

Ishodi kolegija određeni su i izvedeni u skladu s temeljnim standardima za razvijanje kompetencija iz genetike za zdravstvene radnike u Europi, specifično liječnike koji nisu specijalisti medicinske genetike. Navedene kompetencije sadržane su u dokumentu *Core competencies in genetics for health professionals in Europe* (EuroGentest Project, <https://www.eshg.org/index.php?id=139>), kojeg je 2008. godine prihvatio i odobrio Odbor za edukaciju Europskog udruženja za humanu genetiku.

Nakon položenog ispita, student će biti osposobljen:

A. KOGNITIVNA DOMENA – ZNANJE

1. nabrojiti i razlikovati vrste genetičkih poremećaja kao uzroke bolesti i medicinskih stanja
2. nabrojiti i usporediti vrste i ishode genetičkog testiranja prema skupinama indikacija
3. argumentirati prednosti i ograničenja genetičkih testova i korištenih metoda
4. izračunati rizik ponovnog javljanja genetičkih poremećaja
5. razlikovati kategorije razvojnih anomalija i povezati ih s odgovarajućim uzrocima
6. koristiti standardiziranu terminologiju prilikom opisivanja dismorfni obilježja
7. razlikovati utjecaje genske varijabilnosti na terapijski ishod

B. PSIHOMOTORIČKA DOMENA – VJEŠTINE

1. prepoznati pacijente s genetičkom bolešću ili poremećajem, kao i povišenim rizikom za iste
2. odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja prema indikaciji i genetičkom uzroku bolesti ili medicinskog stanja
3. osnovno interpretirati nalaz genetičkog testiranja
4. organizirati genetičku skrb upućivanjem pacijenta specijalistima medicinske genetike, kao i drugim odgovarajućim specijalistima i stručnjacima
5. primijeniti osnovne komunikacijske vještine u prenošenju genetičke informacije
6. pretraživati dijagnostičke i edukativne baze podataka genetičkih bolesti i poremećaja (OMIM, GeneReviews, Orphanet, Human Phenotype Ontology, Face2Gene, PharmGKB)

C. AFEKTIVNA DOMENA – VRIJEDNOSTI I STAVOVI*

1. prosuditi i identificirati važnost postavljanja genetičke dijagnoze
2. usvojiti posebnosti pristupa pacijentu u medicinskoj genetici u odnosu na ostale medicinske specijalizacije
3. uvažavati važnost emotivnih, psihičkih, socijalnih i materijalnih posljedica nalaza genetičkog testiranja
4. primijeniti stečena znanja i vještine u pružanje osnovne razine psihološke i socijalne podrške pacijentima i obiteljima zahvaćenima genetičkom bolešću ili poremećajem
5. prepoznati potrebitost cjeloživotne edukacije iz medicinske genetike

**Tijekom kolegija Medicinska genetika poseban je naglasak stavljen na razvijanje afektivne domene jer je ključno da osim navedenih specifičnih znanja i vještina, studenti razviju osviještenost za multidimenzionalnost genetičkih bolesti i poremećaja. Jer oni ne obuhvaćaju samo staničnu razinu u pacijentu već se odražavaju i na sve ostale, više aspekte njegovog života, kao i one njegove obitelji krvnih srodnika, ali i obitelji koju tijekom života stvara*

ostavljajući potomstvo. Genetika prožima sve grane medicine, ali i ljudskosti, od strukture i funkcije jezgrine ili mitohondrijske DNA, jedne stanice, tkiva, integriranih organa, sve do psihološke nadgradnje čovjekovog organizma. Kao takva, medicinska genetika spada u najsloženije medicinske specijalizacije jer zahtjeva integraciju svih znanja o strukturiranju i funkcioniranju ljudskog tijela i duha.

SADRŽAJ KOLEGIJA:

S ciljem svrhovitog i smislenog ostvarivanja ishoda učenja, nastava je organizirana u pet velikih tematskih cjelina koje odgovaraju na specifična pitanja vezana uz pristup pacijentu s genetičkom bolešću ili poremećajem, odnosno povišenim rizikom za iste:

1. INDIKACIJE ZA GENETIČKO TESTIRANJE

(Kako prepoznati osobu s genetičkim poremećajem?)

- V1 | Kako razlikovati genetičku i negenetičku etiologiju bolesti i medicinskih stanja?
- P2 | Vrste genetičkog testiranja prema indikacijama
- P3 | Put do genetičke dijagnoze: osnovni principi, organizacija skrbi i alati za dijagnostiku u medicinskoj genetici

2. VRSTE GENETIČKIH POREMEĆAJA

(Kako odabrati pravu metodu genetičkog testiranja i osnovno interpretirati nalaz?)

Poremećaji na razini unutar gena

- P4 | Spektar fenomena u autosomno dominantnim monogenским bolestima
- P5 | Autosomno recesivne monogeniske bolesti: od bolesnika do nositelja
- P6 | Monogeniske bolesti vezane uz kromosom X i ostali rijetki oblici nasljeđivanja
- S1 | Jedna bolest – jedan monogeniski uzrok
- S2 | Jedna bolest – više mogućih monogeniskih uzroka: lokusno heterogene bolesti
- S3 | Jedna bolest – više mogućih različitih uzroka: složene bolesti

Poremećaji na razini dijela ili čitavih kromosoma

- P7 | Odstupanja od normalnog broja kromosoma
- P8 | Balansirana strukturna preuređenja genoma: translokacije i inverzije
- P9 | Nebalansirana strukturna preuređenja genoma: genomski poremećaji
- S4 | Genetika reprodukcije I: poremećaji plodnosti i komplikacije trudnoće
- P10 | Prenatalni probir i dijagnostika kromosopatija
- S5 | Genetika reprodukcije II: prenatalna dijagnostika

Poremećaji na razini (epi)genoma

- P11 | Uniparentna disomija i epimutacije

3. RAZMIŠLJANJE U OBRASCIMA KLINIČKIH OBILJEŽJA KOD ŠIROKE DIFERENCIJALNE DIJAGNOZE

(Kako usmjeriti genetičko testiranje u osoba s multiplim prirođenim anomalijama s ili bez duševnog zaostajanja?)

- P12 | Klasifikacije i uzroci prirođenih anomalija
- P13 | Osnove kliničke dismorfologije
- S6 | Genetika duševnog razvoja: intelektualno i razvojno zaostajanje, poremećaji autističnog spektra
- V2 | Kako prepoznati obrasce multiplih prirođenih anomalija?

4. PERSONALIZIRANA MEDICINA

(Kako pristupiti individualno svakom pacijentu?)

- P14 | Praktična farmakogenomika
- S7 | Interpretacija nalaza u farmakogenomici
- V3 | Kako organizirati sveobuhvatnu skrb za pacijenta?

5. KOMUNIKACIJSKE VJEŠTINE U MEDICINSKOJ GENETICI

(Kako prenijeti genetičku informaciju pacijentu?)

- P15 | Posebni izazovi u (gen)etičkom savjetovanju
- P16 | Osnove komunikacijskih vještina u medicinskoj genetici
- V4 | Kako prenijeti genetičku informaciju pacijentu I?
- V5 | Kako prenijeti genetičku informaciju pacijentu II?

Koncept pojedinih oblika nastave temelji se na sljedećem:

Predavanja - Od kliničke slike do genetičkog uzroka i metoda dijagnostike

Seminari - Od prepoznavanja indikacije do interpretacije nalaza genetičkog testiranja

Vježbe - Implementacija stečenih kompetencija u vlastitu kliničku praksu

IZVOĐENJE NASTAVE:

Temelji kolegija postavljeni su na pričama o pacijentima, od kojih sve počinje, i to na onim primjerima genetičkih bolesti ili poremećaja s kojima se liječnici najčešće susreću po završenom studiju (primjeri iz kardiogenetike, neurogenetike, onkogenetike, pedijatrijske genetike, ginekologije, itd.). S ciljem stjecanja specifičnih znanja, vještina i vrijednosti/stavova u medicinskoj genetici, svi oblici nastave (predavanja, seminari i vježbe) provode se kroz metode aktivnog učenja temeljene na problemskom i iskustvenom učenju, potičući razvijanje otvorenog, analitičkog i kritičkog razmišljanja. Cjelokupno gradivo bit će izneseno kroz prikaze slučajeva, na način koji odražava stvarni oblik djelovanja u kliničkoj praksi, u kojem se liječnik najprije susreće s pacijentom, a ne njegovim molekularnim ustrojem. Ovakvim pristupom učenju i poučavanju, obrnutim od klasičnog načina, potiče se jedostavnije i svrsishodnije savladavanje i primjena osnovnih teorijskih znanja, kao i razmišljanje o pacijentu u obrascima kliničkih obilježja pri postavljanju radne/kliničke dijagnoze i usmjeravanju genetičkog testiranja. Samo neke od metoda aktivnog učenja uključivat će vođenu argumentiranu raspravu, brojne oblike problemski orijentiranog učenja i analizu slučajeva kroz grupni ili individualni rad. Stoga će se seminari i vježbe održavati u malim grupama i interaktivnom okruženju.

Popis obvezne ispitne literature:

1. Perez N. Priručnik s prikazima slučajeva iz Medicinske genetike. Prvo izdanje. 2020. Rijeka: Sveučilište u Rijeci, Medicinski fakultet, Zavod za medicinsku biologiju i genetiku.
2. Materijali s predavanja

Popis dopunske literature:

1. Turnpenny P, Ellard S. Emeryjeve osnove medicinske genetike. 14. izdanje. 2011. Zagreb: Medicinska naklada.
2. Read A, Donnai D. New Clinical Genetics. Third edition. 2015. Banbury, UK: Scion Publishing Limited.

Nastavni plan:

POPIS PREDAVANJA S NASLOVIMA I ISHODIMA UČENJA TE POVEZNICAMA NA ISHODE UČENJA ZA KOLEGIJU:

Predavanje 2. Vrste genetičkog testiranja prema indikacijama

Ishodi učenja: Nabrojiti vrste genetičkih poremećaja (a1). Nabrojiti, usporediti i razlikovati vrste genetičkog testiranja prema skupinama indikacija: dijagnostičko, prediktivno, određivanje statusa nositelja, probir u populaciji, farmakogenomsko (a2). Usporediti ciljeve i ishode vrsta genetičkog testiranja prema skupinama indikacija (a2, c1). Prosuditi i utvrditi važnost postavljanja genetičke dijagnoze (c1). Definirati i razlikovati genetičko testiranje neposredno ponuđeno potrošaču i genetičko testiranje u sklopu genetičkog savjetovanja (a2, c2). Usporediti pojmove genetička podložnost i genetička određenost (a1). Povezati vrste genetičkog testiranja prema indikacijama sa specifičnim primjerima bolesti i stanja (a2, b1).

Predavanje 3. Put do genetičke dijagnoze: osnovni principi, organizacija skrbi i alati za dijagnostiku u medicinskoj genetici

Ishodi učenja: Opisati i usporediti organizaciju medicinske genetike u Republici Hrvatskoj i svijetu (b4, c2). Opisati ulogu specijalista medicinske genetike i liječnika koji nisu specijalisti medicinske genetike u pristupu pacijentu s (mogućom) genetičkom bolešću/poremećajem (c2). Definirati pojam genetičke pismenosti i prosuditi o njegovoj važnosti u medicini (c5). Definirati i opisati proces genetičkog savjetovanja prije i nakon genetičkog testiranja (c2). Nabrojiti, razlikovati i pristupiti dijagnostičkim i edukativnim bazama podataka genetičkih bolesti (OMIM, GeneReviews, Orphanet, Human Phenotype Ontology, Face2Gene, PharmGKB) (b6, c5).

Predavanje 4. Spektar fenomena u autosomno dominantnim monogenim bolestima

Ishodi učenja: Ponoviti osnovne principe/kriterije autosomno dominantnog nasljeđivanja (a1, a4, b1). Definirati i podijeliti varijante sekvence kao uzrok genskih bolesti (a1). Objasniti posebne genetičke fenomene koji utječu na kliničku sliku autosomno dominantnih bolesti: kontinuum penetrabilnosti, varijabilna ekspresivnost, zigotnost, anticipacija, kasnija dob pojave (a1, b1). Definirati i razlikovati lokusnu i alelnu genetičku heterogenost (a1). Vrednovati važnost utvrđivanja povezanosti genotipa i fenotipa (a4, b3). Razlikovati metode genetičkog testiranja s obzirom na vrstu uzročne varijante sekvence i način nasljeđivanja: sekvenciranje sljedeće generacije (sekvenciranje cjelokupnog genoma, sekvenciranje cjelokupnog egzoma, sekvenciranje kliničkog egzoma), sekvenciranje po Sangeru i inačice lančane reakcije polimerazom (a3).

Predavanje 5. Autosomno recesivne monogenske bolesti: od bolesnika do nositelja

Ishodi učenja: Ponoviti osnovne principe/kriterije autosomno recesivnog nasljeđivanja (a1, a4, b1). Objasniti utjecaj grupiranja varijanti sekvence u populacijama na genetičko testiranje (a1, b2, b3). Razlikovati odabir metoda genetičkog testiranja s obzirom na skupine indikacija (a2, a3, b2). Definirati prošireni genomski probir za nositelje (b2). Objasniti mehanizam razvoja novotvorina u autosomno dominantnim nasljednim oblicima raka (a1).

Predavanje 6. Monogenske bolesti vezane uz kromosom X i ostali rijetki oblici nasljeđivanja

Ishodi učenja: Ponoviti osnovne principe/kriterije X-vezanog nasljeđivanja (a1, a4, b1). Obrazložiti razlike u izražaju X-vezanih bolesti između žena i muškaraca (a1). Nabrojiti X-vezane bolesti letalne za muški spol (a1, a4). Objasniti važnost inaktivacije X kromosoma na utjecaj na kliničku sliku X-vezanih bolesti (a1, b3). Definirati pojam reproduktivne sposobnosti (a4). Navesti ostale rijetke oblike nasljeđivanja (mitohondrijske bolesti, Y-vezano nasljeđivanje) (a1).

Predavanje 7. Odstupanja od normalnog broja kromosoma

Ishodi učenja: Ponoviti definicije poliploidija i aneuploidija (a1). Nabrojiti i opisati kliničku sliku poliploidija i najčešćih aneuploidija (b1). Povezati poliploidije, konstitucijske i mozaične aneuploidije s odgovarajućim mehanizmom nastajanja i rizikom ponovnog javljanja (a1, a4, b1). Razlikovati metode genetičkog testiranja za utvrđivanje odstupanja od normalnog broja kromosoma: GTG-metoda, fluorescentna in-situ hibridizacija, kvantitativna fluorescentna lanačana reakcija polimerazom, komparativna genomska hibridizacija na mikročipu (a3).

Predavanje 8. Balansirana strukturna preuređenja genoma: translokacije i inverzije

Ishodi učenja: Definirati strukturne varijacije (a1). Nabrojiti i opisati razlike između balansiranih strukturnih preuređenja genoma: translokacije i inverzije (a1). Objasniti pojam mirnog nositeljstva te mogućih reproduktivnih i nereproduktivnih posljedica (a1, a4, b1). Usporediti metode genetičkog testiranja za nebalansirana i balansirana preuređenja genoma (a2, a3, b2).

Predavanje 9. Nebalansirana strukturna preuređenja genoma: genomski poremećaji

Ishodi učenja: Definirati varijacije broja kopija (a1). Nabrojiti i opisati razlike između vrsta genomskih poremećaja: rekurentni i sporadični mikrodelecijski/mikroduplicacijski sindromi (a1). Objasniti povezanost genotipa i fenotipa, odnosno različiti utjecaj vrsta genomskih poremećaja na kliničku sliku, rizik ponovnog javljanja (a1, a4, b1). Nabrojiti i opisati kliničku sliku najčešćih sindroma genomskih poremećaja (b1). Razlikovati metode genetičkog testiranja za utvrđivanje genomskih poremećaja (a3).

Predavanje 10. Prenatalni probir i dijagnostika kromosomopatija

Ishodi učenja: Navesti i razlikovati vrste prenatalnog probira s obzirom na indikacije, razdoblje i ciljeve provođenja (a1, a2, b2). Objasniti prednosti i ograničenja vrsta prenatalnog probira (a3). Opisati i objasniti invazivne metode prenatalne dijagnostike (b2). Prosuditi o važnosti provođenja dijagnostičkog testiranja u slučaju pozitivnog nalaza prenatalnog probira (a3, a4, b2, b3, c1).

Predavanje 11. Uniparentna disomija i epimutacije

Ishodi učenja: Definirati uniparentnu disomiju i epimutacije (a1). Navesti mehanizam nastanka uniparentne disomije u kontekstu izračunavanja rizika ponovnog javljanja (a1, a4). Opisati kliničku sliku bolesti koje nastaju kao posljedica uniparentne disomije i epimutacija (b1). Nabrojiti metode za genetičko testiranje (a2, a3).

Predavanje 12. Klasifikacije i uzroci prirođenih anomalija

Ishodi učenja: Definirati i kategorizirati prirodene anomalije s obzirom na broj zahvaćenih tjelesnih regija i klinički značaj (a5, b1). Razlikovati strukturne i funkcionalne razvojne anomalije (a5, a6). Razlikovati vrste izoliranih (malformacije, displazije, disrupcije i deformacije) i multiplih prirođenih anomalija (sindrom, sekvenca) (a5). Nabrojiti skupine uzroka i povezati ih s pripadajućom skupinom prirođenih anomalija (a1, a5, c5).

Predavanje 13. Osnove kliničke dismorfologije

Ishodi učenja: Definirati najčešća dismorfna obilježja u području glave, vrata, trupa i ekstremiteta (a5, a6). Opisati dismorfni pregled (a5, a6). Navesti dismorfna obilježja najčešćih sindroma koji nastaju kao posljedica genskih i kromosomskih poremećaja (a5, b1).

Predavanje 14. Praktična farmakogenomika

Ishodi učenja: Definirati farmakogenomiku te objasniti njezinu poveznicu s farmakodinamikom i farmakokinetikom (a6). Objasniti važnost implementacije farmakogenetike i farmakogenomike u kliničkoj praksi (a2, a3, c1). Navesti i argumentirati temeljne indikacije za farmakogenomsko testiranje po područjima kliničke medicine (b1).

Predavanje 15. Posebni izazovi u (gen)etičkom savjetovanju

Ishodi učenja: Utvrditi i objasniti posebnosti genetičke medicine u odnosu na ostale medicinske specijalizacije (b4, c1-5). Uvažavati važnost emotivnih, psihičkih, socijalnih i materijalnih posljedica nalaza genetičkog testiranja (c2-4). Objasniti etičke, pravne i socijalne implikacije genetičke informacije (c1-5). Prepoznati nužnost suradnje s drugim specijalistima i stručnjacima (b4, c5).

Predavanje 16. Osnove komunikacijskih vještina u medicinskoj genetici

Ishodi učenja: Navesti i opisati osnovne principe značajne za komunikaciju s pacijentima u medicinskoj genetici (b5, c2, c3).

POPIS SEMINARA S NASLOVIMA I ISHODIMA UČENJA TE POVEZNICAMA NA ISHODE UČENJA ZA KOLEGIJU:

Seminar 1. Jedna bolest – jedan monogenetski uzrok

Ishodi učenja: Postaviti radnu/kliničku dijagnozu na temelju anamneze i nalaza kliničkih pretraga (a1, b1). Zaključiti i argumentirati tip nasljeđivanja pomoću anamneze i rodoslovnog stabla (a1, b1). Utvrditi uzrok radne/kliničke dijagnoze koristeći OMIM i GeneReviews baze podataka (b6). Odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja (a1-3, b2). Osnovno interpretirati nalaz genetičkog testiranja (a1-3, b3). Povezati genotip s fenotipom (b3). Primijeniti stečeno znanje na određivanje rizika ponovnog javljanja (a1-4, b3).

Seminar 2. Jedna bolest – više mogućih monogenetskih uzroka: lokusno heterogene bolesti

Ishodi učenja: Postaviti radnu/kliničku dijagnozu na temelju anamneze i nalaza kliničkih pretraga (a1, b1). Zaključiti i argumentirati tip nasljeđivanja pomoću anamneze i rodoslovnog stabla (a1, b1). Utvrditi moguće uzroke radne/kliničke dijagnoze koristeći OMIM, GeneReviews i Orphanet baze podataka (b6). Odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja ili panel za sekvenciranje kliničkog egzoma koristeći Human Phenotype Ontology bazu podataka (a1-3, b2, b6). Osnovno interpretirati nalaz genetičkog testiranja (a1-3, b3). Povezati genotip s fenotipom (b3). Primijeniti stečeno znanje na izračunavanje rizika ponovnog javljanja (a1-4, b3).

Seminar 3. Jedna bolest – više mogućih različitih uzroka: složene bolesti

Ishodi učenja: Razlikovati utjecaj genetičkih čimbenika na nastanak monogenetskih, poligenetskih i složenih bolesti (a1). Osnovno interpretirati prediktivne vrijednosti genetičkog testiranja (a1-3, b3). Vrednovati potrebitost genetičkog testiranja za složene bolesti (a1, a4, c1). Definirati genetičku epidemiologiju i nabrojiti vrste istraživanja (a1). Vrednovati važnost medicine utemeljene na dokazima u svakodnevnoj kliničkoj praksi (c4, c5).

Seminar 4 Genetika reprodukcije I: poremećaji plodnosti i komplikacije trudnoće

Ishodi učenja: Uzročno povezati balansirana preuređenja genoma i numeričke promjene kromosoma s odabranim poremećajima reprodukcije (a1, b1). Odabrati odgovarajuće metode genetičkog testiranja za neplodnost, primarnu amenoreju i ponavljajuće spontane pobačaje (a1-3, b2). Osnovno interpretirati nalaz genetičkog testiranja (a1-3, b3). Primijeniti stečeno znanje na predviđanje reproduktivnog ishoda i rizika ponovnog javljanja (a1-4, b3). Utvrditi važnost postavljanja genetičke dijagnoze u mirnih nositelja balansiranih preuređenja genoma zbog mogućeg podvrgavanja postupcima potpomognute oplodnje ili prenatalne dijagnostike (a4, b3, c1, c2).

Seminar 5. Genetika reprodukcije II: prenatalna dijagnostika

Ishodi učenja: Zaključiti i prepoznati indikacije za uzimanje uzorka za prenatalnu dijagnostiku: amniocenteza i biopsija korionskih resica (a2, a3, b1, b2). Razlikovati ciljeve i ishode korištenih metoda genetičkog testiranja u prenatalnoj dijagnostici (a3, b2). Odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja (a1-3, b2). Osnovno interpretirati nalaz genetičkog testiranja (a1-3, b3). Primijeniti stečeno znanje na predviđanje reproduktivnog ishoda i rizika ponovnog javljanja (a1-4, b3).

Seminar 6. Genetika duševnog razvoja: intelektualno i razvojno zaostajanje, poremećaji autističnog spektra

Ishodi učenja: Nabrojiti genetičke uzroke intelektualnog i razvojnog zaostajanja i autističnog spektra poremećaja (a1, b1). Opisati kliničku sliku intelektualnog i razvojnog zaostajanja i autističnog spektra poremećaja te povezati s uzrocima (b1). Odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja (a1-3, b2). Osnovno interpretirati nalaz genetičkog testiranja (a1-3, b3). Primijeniti stečeno znanje na izračunavanje rizika ponovnog javljanja (a1-4, b3).

Seminar 7. Interpretacija nalaza u farmakogenomici

Ishodi učenja: Pretraživati PharmGKB bazu podataka (b6, c5). Usmjeriti farmakogenomsko testiranje (a1-3, b1, b2). Osnovno interpretirati nalaz farmakogenomskog testiranja (a1-3, b2, c1, c3). Prilagoditi terapiju po interpretiranom farmakogenomskom nalazu (b4, c1).

POPIS VJEŽBI S NASLOVIMA I ISHODIMA UČENJA TE POVEZNICAMA NA ISHODE UČENJA ZA KOLEGIJ:

Vježba 1. Kako razlikovati genetičku i negenetičku etiologiju bolesti i medicinskih stanja?

Ishodi učenja: Prepoznati osobe s indikacijama za genetičko testiranje (b1). Zaključiti i argumentirati na temelju podataka iz anamneze i kliničkih nalaza opravdanost indikacije za genetičko testiranje (a2, b1). Interpretirati rodoslovno stablo (b1).

Vježba 2. Kako prepoznati obrasce multiplih prirođenih anomalija?

Ishodi učenja: Prepoznati i opisati dismorfna obilježja (a5, a6, b1). Pretraživati OMIM, GeneReviews, Orphanet i Face2Gene baze podataka (b6). Primijeniti standardiziranu nomenklaturu za dismorfna obilježja prilikom dismorfološkog pregleda (a5, a6, b1). Odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja (a1-3, b2). Osnovno interpretirati nalaz genetičkog testiranja (a1-3, b3). Povezati genotip s fenotipom (b3). Primijeniti stečeno znanje na predviđanje reproduktivnog ishoda i rizika ponovnog javljanja (a1-4, b3). Procijeniti složenost postavljanja dijagnoze u bolestima široke diferencijalne dijagnoze (a3, b3, c1, c2).

Vježba 3. Kako organizirati sveobuhvatnu skrb za pacijenta?

Ishodi učenja: Integrirati stečeno znanje i vještine na kolegiju u osnovnu interpretaciju nalaza genetičkog testiranja (a1-5, b1-b4, b6). Organizirati genetičku skrb upućivanjem pacijenta specijalistima medicinske genetike, kao i drugim odgovarajućim specijalistima i stručnjacima (c4). Procijeniti važnost elektroničkih baza podataka u cjeloživotnoj edukaciji iz medicinske genetike (c5).

Vježba 4 i 5. Kako prenijeti genetičku informaciju pacijentu I i II?

Ishodi učenja: Integrirati stečeno znanje i vještine na kolegiju u razgovor s pacijentom (a1-a5, a7, b1-b5, c1-6). Primijeniti osnovne principe genetičkog savjetovanja i komunikacijskih vještina u razgovoru s pacijentom (b5, c2). Na razumljiv, jasan i osjetljiv način, pomoći pacijentima da donesu informirane odluke i odabire o daljnjoj skrbi (b5, c2-4). Prepoznati i uvažiti emocionalni utjecaj genetičke dijagnoze na pacijenta i njegovu obitelj (c4, c5). Prepoznati i uvažiti važnost socijalnog i materijalnog utjecaja genetičke bolesti na pacijenta i njegovu obitelj (c4, c5).

Obveze studenata:

Sve obavijesti o provođenju kolegija, kao i nastavni materijali s predavanja bit će dostupni na **sustavu za e-učenje Merlin**. Studenti trebaju redovito posjećivati navedeni sustav kako bi bili na vrijeme informirani o svim činjenicama ili promjenama koje se tiču kolegija. Nadalje, studenti trebaju redovito izvršavati obveze koje se odnose na pohađanje nastave, posebne odredbe za online nastavu, pripremanje za nastavu, aktivno sudjelovanje na nastavi te provjeru znanja.

POHAĐANJE NASTAVE:

Nastava je organizirana prema rasporedu objavljenom na sustavu za e-učenje Merlin. Prisustvovanje predavanjima, seminarima, vježbama i međuispitima je obavezno te se za svaki od navedenih oblika nastave zasebno vodi evidencija za svakog studenta. Svi navedeni oblici nastave započinju u točno naznačeno vrijeme prema navedenom rasporedu te će kašnjenje biti tretirano kao izostanak. Ulasci/izlasci tijekom održavanja nastave se ne uvažavaju. Nadoknade su moguće jedino ako unutar istog tjedna održavanja seminara ili vježbe postoji mogućnost prisustvovanja istoj nastavnoj jedinici u nekoj od paralelnih grupa (u dogovoru s voditeljem grupe). Student može opravdano izostati do 30 % sati predviđenih zasebno za vježbe, seminare i predavanja, isključivo zbog zdravstvenih razloga, što se opravdava liječničkom ispričnicom (uključujući izostanke s međuispita). Izostanci u slučaju zaraze COVID-19 će se opravdati samo uz medicinsku dokumentaciju. Ako student neopravdano izostane s više od 30 % nastave po pojedinom obliku nastave (5 sati predavanja, 5 sati seminara, 4 sata vježbi), ne može nastaviti praćenje kolegija i gubi mogućnost izlaska na završni ispit (0 ECTS bodova, ocjena F).

POSEBNE ODREDBE ZA ONLINE NASTAVU U UVJETIMA EPIDEMIJE COVID-19:

Shodno trenutno važećim preporukama „Preporuke za održavanje nastave na visokim učilištima u razdoblju pandemije bolesti COVID-19 uz primjenu protuepidemijskih mjera - nadopuna preporuka od 31. kolovoza 2020.“ Hrvatskog zavoda za javno zdravstvo i Ministarstva znanosti i obrazovanja od 27.11.2020. i “Preporuka za izvedbu nastave na Sveučilištu u Rijeci” od 1. prosinca 2020. godine, **svi oblici nastave (predavanja, seminari i vježbe) će biti održani u online okruženju u realnom vremenu prema rasporedu objavljenom na sustavu za e-učenje Merlin. Predavanja, seminari i vježbe će se održavati na platformi MS Teams prema uputama objavljenim na sustavu za e-učenje Merlin.** Zbog specifičnosti korištenja metoda aktivnog učenja u kolegiju, potrebno je imati uključenu kameru i mikrofonski uređaj čitavo vrijeme trajanja seminara i vježbi, a preporuča se praćenje i aktivno sudjelovanje u nastavi putem stolnog ili prijenosnog računala. Zbog moguće izmjene rasporeda nastave ili bilo koje postavke INP-a, studenti su obvezni redovito pratiti obavijesti na sustavu za e-učenje Merlin.

PRIPREMANJE ZA NASTAVU:

S obzirom na to da se kolegij provodi kroz oblike aktivnog učenja za koje je nužno određeno predznanje, studenti se moraju pripremati za sve oblike nastave, posebice seminare i vježbe.

AKTIVNO SUDJELOVANJE NA NASTAVI:

Tijekom određenih nastavnih jedinica studenti će samostalno koristiti informacijske tehnologije, uključujući aktivno pretraživanje i korištenje genetičkih elektroničkih baza podataka slobodno dostupnih na internetu. Stoga se preporuča korištenje računala, posebice tijekom seminara i vježbi.

PROVJERA ZNANJA:

Rad studenata vrednovat će se i ocjenjivati tijekom nastave te na završnom ispitu. Od ukupno 100 ocjenskih bodova, tijekom nastave student može ostvariti najviše 70 ocjenskih bodova (70 %) na dva pisana međuispita, te na završnom, strukturiranom usmenom ispitu najviše 30 ocjenskih bodova (30 %).

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 vrednovanju rada i ocjenjivanju studenata na Medicinskom fakultetu u Rijeci (usvojenog na Fakultetskom vijeću Medicinskog fakulteta u Rijeci). Ocjenjivanje se provodi primjenom ECTS bodova (% / A-F) i brojčanog sustava (1-5).

Rad studenata vrednovat će se i ocjenjivati tijekom nastave te na završnom ispitu. Od ukupno 100 ocjenskih bodova, tijekom nastave student može ostvariti najviše 70 ocjenskih bodova (70 %) na dva pisana međuispita, te na završnom, strukturiranom usmenom ispitu najviše 30 ocjenskih bodova (30 %).

I. MEĐUISPITI (UKUPNO NAJVIŠE 70 OCJENSKIH BODOVA):

Tijekom trajanja nastave procjenjivat će se usvojeno znanje iz predavanja, seminara i vježbi polaganjem dva međuispita u obliku pisanog testa (Međuispiti I i II). Na svakom međuispitu kriterij za dobivanje ocjenskih bodova je najmanje 50 % točno riješenih pitanja. Položeni međuispiti nisu prenosivi i vrijede za tekuću akademsku godinu. Sukladno važećim preporukama, Međuispiti I i II će biti provedeni na sustavu za e-učenje Merlin.

Međuispit I uključuje nastavne jedinice P2-P10, S1-5 i V1, ima 40 pitanja i nosi do 40 ocjenskih bodova. Trajanje pisanja je 50 minuta. Broj točno riješenih pitanja pretvara se u ocjenske bodove na sljedeći način:

Broj točnih odgovora	0-19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40
Ocjenski bodovi	0	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40

Međuispit II uključuje nastavne jedinice P11-16, S6-7 i V2-5, ima 30 pitanja i nosi do 30 ocjenskih bodova. Trajanje pisanja je 40 minuta. Broj točno riješenih pitanja pretvara se u ocjenske bodove na sljedeći način:

Broj točnih odgovora	0-14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30
Ocjenski bodovi	0	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30

Popravci međuispita

Popravicima međuispita mogu pristupiti studenti koji:

- tijekom nastave nisu skupili 35 ocjenskih bodova, odnosno nisu položili međuispit I i/ili II, i/ili
- su tijekom nastave bili opravdano odsutni za vrijeme pisanja međuispita I i/ili II (zbog bolesti, uz liječničku ispričnicu), i/ili
- su položili međuispit I i/ili II, ali nisu zadovoljni ostvarenim ocjenskim bodovima

Konačni ocjenski bodovi za ponovljeni međuispit I i/ili II su oni koje student ostvari na popravnom roku. Popravicima međuispita može se pristupiti samo jednom za svaki međuispit. Popravci se održavaju uživo nakon završene redovite nastave u dva termina, od kojih se u svakom popravljiva jedan od međuispita:

Popravak međuispita I – 01.02.2021.

Popravak međuispita II – 03.02.2021.

Popravci međuispita prijavljuju se putem mail adrese Tajništva Katedre za Medicinsku biologiju i genetiku (jasna.glazar@medri.uniri.hr) do 28.01.2021.

II. ZAVRŠNI ISPIT (UKUPNO NAJVIŠE 30 OCJENSKIH BODOVA):

Završnom ispitu ne mogu pristupiti studenti koji:

- nakon izlaska na popravak međuispita I i/ili II konačno ostvaruju manje od 35 ocjenskih bodova, i/ili
- imaju 30 % i više neopravdanih izostanaka s nastave

Takav student ocjenjuje se ocjenom F (neuspješan), ne može steći ECTS bodove niti izaći na završni ispit, odnosno mora predmet ponovno upisati naredne akademske godine.

Završnom ispitu mogu pristupiti studenti koji:

- su tijekom nastave ostvarili ≥ 35 ocjenskih bodova (50 % ili više od mogućih 70 ocjenskih bodova) i
- nemaju više od 30 % opravdanih izostanaka s nastave.

Završni ispit je strukturirani usmeni ispit koji će se održati uživo i sastoji se od četiri slučaja pacijenata kroz koje će biti ispitana integracija znanja, vještina i vrijednosti/stavova (monogenetski poremećaj, kromosomski poremećaj, dismorfni sindrom, farmakogenomika). Završni ispit je položen ako student osvoji od 15 od 30 ocjenskih bodova.

Uspjeh na strukturiranom usmenom ispitu vrednuje se i pretvara u ocjenske bodove na sljedeći način:

Ocjena	Ocjenski bodovi	
	Slučaj 1-3	Slučaj 4
odgovor zadovoljava minimalne kriterije	4	3
prosječno dobar odgovor	5	4
vrlo dobar odgovor	6-7	5
izvrstan odgovor	8	6

III. KONAČNA OCJENA:

Konačna ocjena je zbroj ocjenskih bodova prikupljenih tijekom nastave i na završnom ispitu. Ocjenjivanje unutar ECTS sustava provodi se prema ostvarenom konačnom uspjehu na sljedeći način:

Postotak ostvarenih ocjenskih bodova	ECTS ocjena	Brojčana ocjena
90 - 100	A	izvrstan (5)
75 - 89,9	B	vrlo dobar (4)
60 - 74,9	C	dobar (3)
50 - 59,9	D	dovoljan (2)
0 - 49,9	F	nedovoljan (1)

Ostale napomene (vezane uz kolegij) važne za studente:

KONTAKTIRANJE S NASTAVNICIMA:

Nastavnici su svakodnevno tijekom radnog vremena dostupni putem e-mail adresa (dostupnim na internetskim stranicama Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Rijeci) za sva pitanja koja se tiču nastave.

AKADEMSKA ČESTITOST:

Očekuje se da će nastavnik poštivati Etički kodeks Sveučilišta u Rijeci, a studenti Etički kodeks za studente Sveučilišta u Rijeci.

SATNICA IZVOĐENJA NASTAVE (za akademsku 2020./2021. godinu)

Datum	Predavanja (vrijeme i mjesto)	Seminari (vrijeme i mjesto)	Vježbe (vrijeme i mjesto)	Nastavnik
07.01.2021.	P1 9.15-10.00			doc. dr. sc. Nina Pereza
			V1 10.15-12.30 (I grupa II grupa III grupa IV grupa V grupa VI grupa)	prof. dr. sc. Jelena Roganović doc. dr. sc. Nina Pereza dr. sc. Anita Barišić doc. dr. sc. Sanja Dević Pavlič prof. dr. sc. Saša Ostojčić Lucija Ružman, dr. med.
	P2 13.00-13.45			doc. dr. sc. Nina Pereza
	P3 13.45-14.30			doc. dr. sc. Nina Pereza
08.01.2021.	P4 9.00-9.45			doc. dr. sc. Nina Pereza
	P5 10.00-10.45			doc. dr. sc. Nina Pereza
	P6 11.00-11.45			prof. dr. sc. Smiljana Ristić
		S1 12.15-13.45 (I grupa II grupa III grupa IV grupa V grupa VI grupa)		dr. sc. Anita Barišić doc. dr. sc. Jadranka Vraneković doc. dr. sc. Nina Pereza prof. dr. sc. Saša Ostojčić doc. dr. sc. Sanja Dević Pavlič prof. dr. sc. Smiljana Ristić
11.01.2021.		S2 9.00-11.15 (I grupa II grupa III grupa IV grupa V grupa VI grupa)		prof. dr. sc. Saša Ostojčić doc. dr. sc. Sanja Dević Pavlič prof. dr. sc. Smiljana Ristić doc. dr. sc. Nina Pereza izv. prof. dr. sc. Nada Starčević Čizmarević dr. sc. Anita Barišić
		S3 11.45-13.15 (I grupa II grupa III grupa IV grupa V grupa VI grupa)		prof. dr. sc. Saša Ostojčić doc. dr. sc. Sanja Dević Pavlič prof. dr. sc. Smiljana Ristić doc. dr. sc. Nina Pereza izv. prof. dr. sc. Nada Starčević Čizmarević dr. sc. Anita Barišić
12.01.2021.	P7 8.15-9.00			doc. dr. sc. Nina Pereza
	P8 9.15-10.00			doc. dr. sc. Nina Pereza
	P9 10.15-11.00			doc. dr. sc. Nina Pereza
		S4 11.30-13.00 (I grupa II grupa III grupa IV grupa V grupa VI grupa)		doc. dr. sc. Sanja Dević Pavlič prof. dr. sc. Saša Ostojčić izv. prof. dr. sc. Nada Starčević Čizmarević doc. dr. sc. Jadranka Vraneković doc. dr. sc. Nina Pereza prof. dr. sc. Alena Buretić-Tomljanović
13.01.2021.	P10 9.15-10.00			prof. dr. sc. Bojana Brajenović-Milić
	P11 10.15-11.00			doc. dr. sc. Jadranka Vraneković
		S5 11.30-13.00 (I grupa II grupa III grupa IV grupa V grupa VI grupa)		prof. dr. sc. Bojana Brajenović-Milić dr. sc. Anita Barišić prof. dr. sc. Alena Buretić-Tomljanović izv. prof. dr. sc. Nada Starčević Čizmarević doc. dr. sc. Jadranka Vraneković doc. dr. sc. Sanja Dević Pavlič
14.01.2021.	P12 8.15-9.00			doc. dr. sc. Nina Pereza
	P13 9.15-10.00			doc. dr. sc. Nina Pereza
		S6 10.30-12.00		

		(I grupa II grupa III grupa IV grupa V grupa VI grupa)		doc. dr. sc. Nina Pereza doc. dr. sc. Sanja Dević Pavlič doc. dr. sc. Jadranka Vraneković izv. prof. dr. sc. Nada Starčević Čžmarević dr. sc. Anita Barišić prof. dr. sc. Alena Buretić-Tomljanović
15.01.2021.			V2 8.15-10.30 (I grupa II grupa III grupa)	doc. dr. sc. Sanja Dević Pavlič doc. dr. sc. Nina Pereza doc. dr. sc. Jadranka Vraneković
			V2 10.45-13.00 (IV grupa V grupa VI grupa)	doc. dr. sc. Jadranka Vraneković doc. dr. sc. Nina Pereza dr. sc. Anita Barišić
18.01.2021	Međuispit I (16.00-17.00)			
19.01.2021	P14 8.15-9.00			doc. dr. sc. Nina Pereza
		S7 9.15-11.00 (I grupa II grupa III grupa IV grupa V grupa VI grupa)		izv. prof. dr. sc. Nada Starčević Čžmarević prof. dr. sc. Saša Ostojčić doc. dr. sc. Sanja Dević Pavlič dr. sc. Anita Barišić doc. dr. sc. Jadranka Vraneković doc. dr. sc. Nina Pereza
			V3 11.15-13.00 (I grupa II grupa III grupa IV grupa V grupa VI grupa)	izv. prof. dr. sc. Nada Starčević Čžmarević prof. dr. sc. Saša Ostojčić doc. dr. sc. Sanja Dević Pavlič dr. sc. Anita Barišić doc. dr. sc. Jadranka Vraneković doc. dr. sc. Nina Pereza
21.01.2021.	P15 9.15-10.00			prof. dr. sc. Saša Ostojčić
	P15 10.15-11.00			prof. dr. sc. Saša Ostojčić
	P16 11.15-12.00			prof. dr. sc. Borut Peterlin
			V4 i 5 13.00-16.45 C4,5,6 A1,2,3 A4,5,6	doc. dr. sc. Jadranka Vraneković doc. dr. sc. Nina Pereza prof. dr. sc. Saša Ostojčić
22.01.2021.			V4 i 5 13.15-17.00 B1,2,3 B4,5,6	prof. dr. sc. Saša Ostojčić dr. sc. Anita Barišić
25.01.2021.			V4 i 5 13.15-17.00 C1,2,3	dr. sc. Anita Barišić
26.01.2021.	Međuispit II (16.00-17.00)			

Popis predavanja, seminara i vježbi:

	PREDAVANJA (tema predavanja)	Broj sati nastave	Mjesto održavanja
	OD KLINIČKE SLIKE DO GENETIČKOG UZROKA I METODA DIJAGNOSTIKE:		
P1	Izvedbeni nastavni plan i program. Model aktivnog učenja temeljenog na problemskom i iskustvenom učenju.	1	Online (MS Teams)
P2	Vrste genetičkog testiranja prema indikacijama	1	
P3	Put do genetičke dijagnoze: osnovni principi, organizacija skrbi i alati za dijagnostiku u medicinskoj genetici	1	
P4	Spektar fenomena u autosomno dominantnim monogenim bolestima	1	
P5	Autosomno recesivne monogenske bolesti: od bolesnika do nositelja	1	
P6	Monogenske bolesti vezane uz kromosom X i ostali rijetki oblici nasljeđivanja	1	
P7	Odstupanja od normalnog broja kromosoma	1	
P8	Balansirana strukturna preuređenja genoma: translokacije i inverzije	1	
P9	Nebalansirana strukturna preuređenja genoma: genomski poremećaji	1	
P10	Prenatalni probir i dijagnostika kromosomopatija	1	
P11	Uniparentna disomija i epimutacije	1	
P12	Klasifikacije i uzroci prirođenih anomalija	1	
P13	Osnove kliničke dismorfologije	1	
P14	Praktična farmakogenomika	1	
P15	Posebni izazovi u (gen)etičkom savjetovanju	2	
P16	Osnove komunikacijskih vještina u medicinskoj genetici	1	
	Ukupan broj sati predavanja	17	

	SEMINARI (tema seminara)	Broj sati nastave	Mjesto održavanja
	OD PREPOZNAVANJA INDIKACIJE DO INTERPRETACIJE NALAZA GENETIČKOG TESTIRANJA:		
S1	Jedna bolest – jedan monogeni uzrok	2	Online (MS Teams)
S2	Jedna bolest – više mogućih monogenih uzroka: lokusno heterogene bolesti	3	
S3	Jedna bolest – više mogućih različitih uzroka: složene bolesti	2	
S4	Genetika reprodukcije I: poremećaji plodnosti i komplikacije trudnoće	2	
S5	Genetika reprodukcije II: prenatalna dijagnostika	2	
S6	Genetika duševnog razvoja: intelektualno i razvojno zaostajanje, poremećaji autističnog spektra	2	
S7	Interpretacija nalaza u farmakogenomici	2	
	Ukupan broj sati seminara	15	

	VJEŽBE (tema vježbe)	Broj sati nastave	Mjesto održavanja
	IMPLEMENTACIJA STEČENIH KOMPETENCIJA U VLASTITU KLINIČKU PRAKSU:		
V1	Kako razlikovati genetičku i negenetičku etiologiju bolesti i medicinskih stanja?	3	Online (MS Teams)
V2	Kako prepoznati obrasce multiplih prirođenih anomalija?	3	
V3	Kako organizirati sveobuhvatnu skrb za pacijenta?	2	
V4	Kako prenijeti genetičku informaciju pacijentu I?	2	
V5	Kako prenijeti genetičku informaciju pacijentu II?	3	
	Ukupan broj sati vježbi	13	

	ISPITNI TERMINI (završni ispit)
1.	22.02.2021.
2.	28.05.2021.
3.	13.07.2021.
4.	09.09.2021.
5.	23.09.2021.