



Detaljni izvedbeni nastavni plan za kolegij:
Osnove molekularne medicine

Akadska godina: 2020/2021.

Studij: Biotehnologija i istraživanje lijekova

Kod kolegija: BIL301

ECTS bodovi: 9

Jezik na kojem se izvodi kolegij: hrvatski

Nastavno opterećenje kolegija: 90 sati (30P + 30S + 30V))

Preduvjeti za upis kolegija: Molekularna i stanična biologija (I. god. studija). Studenti na samom početku turnusa polažu test I koji je uvjet pohađanja nastave. Sadržaj testa se odnosi na prethodna znanja iz osnovnih molekularnih procesa: građa DNA, biološka dogma, replikacija, transkripcija, translacija, popravak i rekombinacija, te osnova stanične građe. Studenti se za ovaj test moraju unaprijed pripremiti.

Nositelj kolegija i kontakt podaci:

Titula i ime: Prof. dr. sc. Anđelka Radojčić Badovinac

Adresa: R. Matejčić 2, 51000 Rijeka

tel: 584 571

e-mail: andjelka@biotech.uniri.hr

Vrijeme konzultacija: pon.11h-12h; u vrijeme nastave svaki dan nakon nastave

Izvođači i nastavna opterećenja (suradnici, asistenti, tehničar/laborant):

Prof. dr. sc. Anđelka Radojčić Badovinac: 20P+30S+5Vx4grupe

Prof. dr. sc. Smiljana Ristić:2P+0S+5Vx2 grupe

Doc. dr. sc. Nada Starčević Čižmarević: 2P+0S+5Vx2 grupe

Doc. dr. sc. Bojana Mohar Vitezić 2P+0S+10Vx8 grupa

Dr. sc. Marko Klobučar 0P+0S+20Vx8 grupa

Azemina Eminović, mag. med. lab. dijagn. 30Vx12 grupa



Obavezna literatura:

1. Peter Turnpenny, Sian Ellard: Emerijeve Osnove Medicinske Genetike, 14 izdanje, Medicinska Naklada, Zagreb 2011.

Preporučena dodatna literatura (izborna):

1. T.M. Cox i J. Sinclair: Molekularna biologija u medicini, Medicinska Naklada, Zagreb 2000.

Opis predmeta: Sadržaj predmeta se bazira na učenju o najnovijim dostignućima istraživanja molekularne osnove bolesti i njihova važnost, primjena u dijagnostici i kliničkoj praksi. Također će temama biti obuhvaćene spoznaje o molekularnim mehanizmima nastanka malignih bolesti, molekularnoj dijagnostici i molekularnim mehanizmima terapije malignih bolesti, primijene metoda klasične molekularne genetike u dijagnosticiranju bolesti, procijena svrhe, prednosti i ograničenja primijene molekularnih biomarkera u klinici, poznavanje molekularne osnove bolesti, poznavanje načela genskog liječenja, upoznavanje s načelima translacijske medicine, razumijevanje čimbenika nasljeđivanja, razlikovanje monogenskih od poligenih bolesti, razumijevanje utjecaja multifaktorijskih čimbenika u nastanku složenih bolesti, razumijevanje i prepoznavanje načina pristupa istraživanja gena u oboljenjima.

Ishodi učenja: Cilj kolegija je naučiti studente genetski uvjetovanim oboljenjima, njihovoj dijagnostici i posljedicama za familiju i populaciju. Studenti trebaju sagledati najčešće nasljedne bolesti u populaciji i sagledati uvjete za ublažavanje posljedica, predvidjeti posljedice genetske predispozicije za određene bolesti, sagledati mogućnosti dijagnostike i tehnika kojima se takve bolesti dijagnosticiraju. Po završetku kolegija studenti će s lakoćom razumijevati molekularne mehanizme nastanka humanih oboljenja i tehnologiju njihove dijagnostike, te dobiti prve naznake o njihovom liječenju.

Detaljni sadržaj kolegija (teme/naslovi predavanja, seminara i vježbi):

A. Predavanja:

	<i>naslov</i>	<i>sati</i>
P1	Uvodno predavanje i Molekularna osnova bolesti	3
P2	Osnovni principi staničnih kultura	2
P3	Mehanizmi nasljeđivanja multifaktorijskih bolesti	2
P4	Multipla skleroza	2
P5	Teorije nastanka tumora, vrste tumora	2
P6	Molekularna dijagnostika u hematologiji	1
P7	Molekularna dijagnostika u onkologiji	1
P8	Citogenetika	1
P9	Analiza kromosoma	1



P10	Kromosomopatije	2
P11	Analiza kromosoma osoba smanjenog fertiliteta	2
P12	Molekularni mehanizmi u najčešćim humanim oboljenjima	2
P13	Molekularni mehanizmi monogenских oboljenja	2
P14	Bolesti odlaganja	2
P15	Imunodeficijencije	2
P16	Teratogeno djelovanje lijekova	3

B. Seminari:

S1	Oboljenja nastala greškom genetskog upisa - imprintinga	3
S2	Najčešća oboljenja humane populacije	3
S3	Bolesti odlaganja	3
S4	Poremećaji sinteze hemoglobina	2
S5	Poremećaji metabolizma aminokiselina	2
S6	Poremećaji metabolizma ugljikohidrata	2
S7	Autosomno recesivni poremećaji metabolizma	3
S8	Bolesti uzrokovane mutacijama mtDNA	3
S9	Molekularna osnova imunodeficijencija	3
S10	Bolesti uzrokovane nestabilnosti genoma	3
S11	Molekularni mehanizmi bolesti veziva i Bolesti zgrušavanja	3

C. Vježbe:

	Noslov	sati
V1	Kultura periferne krvi i kariotipizacija	5
V2	Izolacija DNA i PCR analiza beta-globina; dokazivanje i genotipizacija HPV-a	5
V3	Kvantitativne Real-time PCR analize (dijagnostika nasljedne trombofilije)	5
V4	Kvalitativna i kvantitativna Real-time PCR analiza mutacija JAK-2 u mijeloproliferativnim neoplazijama; FISH analiza amplifikacije HER-2 gena u raku dojke	5
V5	FISH analiza amplifikacije HER-2 gena u raku dojke Metode sekvencioniranja u dokazivanju mutacija/delecija u EGFR genu adenokarcinoma pluća	5
V6	Dijagnostika hemokromatoze i nasljedne gluhoće	5

Obveze, način praćenja i vrednovanje studenata:

Ispitni rokovi:



1. ispitni rok održat će se 15.03.2021. prostorija O-030.
2. ispitni rok održat će se poslije 30.03.2021. prema dogovoru sa studentima.
3. ispiti rok održati će se u lipnju prema dogovoru sa studentima.
4. ispitni rok održati će se u rujnu prema dogovoru sa studentima.

Formiranje ocjene (prema Pravilniku o studijima Sveučilišta u Rijeci):

Studenti tijekom kontinuirane nastave mogu steći maksimalno 70% ocjenskih bodova, a na završnom ispitu 30%. Studenti koji su tijekom kontinuiranog dijela nastave ostvarili:

- od 0 do 34,9% ocjenskih bodova ne mogu pristupiti završnom ispitu
- više od 35% ocjenskih bodova mogu pristupiti završnom ispitu.

Dijelovi završne ocjene kolegija **BIL 301 Osnove molekularne medicine**

Test I	Test II	Seminarski rad	Prezentacija	Završni test	Ukupno
20	20	20	10	30	100

Skupljeni bodovi odgovaraju postotku tj. konačnoj ocjeni. **Test I** sadrži pitanja iz osnovnih molekularnih procesa: građa DNA, biološka dogma, replikacija, transkripcija, translacija, popravak i rekombinacija, te osnova stanične građe. Studenti se za ovaj test moraju unaprijed pripremiti. Pitanja **Testa II** odnose se na gradivo obrađeno do datuma predviđenog testom. Studenti pripremaju **prezentaciju** i **seminarski** rad iz izabrane teme po slijedećem principu:

1. Općenito o bolesti (povijest, učestalost, izložene populacije)
2. Klinička slika oboljelih (glavni poremećaj – pogođeni organ, obavezni znakovi - simptomi, manje učestali znakovi bolesti, rijetki znakovi bolesti, ishod – prognoza bolesti itd.)
3. Molekularni mehanizam bolesti
4. Liječenje
5. Mogući pristup liječenju u budućnosti
6. Literatura (izvori)

Seminarski rad se piše na četiri A4 stranice u Arial 10 fontu, dvostruki prored, na hrvatskom jeziku i treba biti predan prema rasporedu nekoliko dana prije zakazane prezentacije. Radovi se šalju na adresu andjelka@biotech.uniri.hr. Seminarski radovi koji nisu u zadanom formatu ili poslani na vrijeme neće biti prihvaćeni i student dobiva 0 ocjenskih bodova.

Prezentacija traje najviše 10 minuta, a potom student odgovara na pitanja vezana za prezentaciju i



zadanu temu.

OCJENJIVANJE PREZENTACIJE:		BODOVI
1.	Sadržaj i razumijevanje molekularnog mehanizma	0 – 2,5
2.	Prezentacija i savladavanje terminologije	0 – 2,5
3.	Odgovori na pitanja slušatelja	0 – 2,5
4.	Priprema i korištena literatura	0 – 2,5

Prema postignutom ukupnom broju ocjenskih bodova dodjeljuju se sljedeće konačne ocjene:

Postotak usvojenog znanja i vještina	ECTS ocjena	Brojčana ocjena
90% do 100%	A	Izvrstan (5)
75% do 89,9%	B	Vrlo dobar (4)
60% do 74,9%	C	Dobar (3)
50% do 59,9%	D	Dovoljan (2)
0% do 49,9%	F	Nedovoljan (1)

Konačna ocjena je zbroj bodova ostvarenih tijekom nastave i bodova ostvarenih na završnom ispitu, a prolazne ocjene su izvrstan (5), vrlo dobar (4), dobar (3) i dovoljan (2).

Raspored nastave:

Datum	Grupa	Vrijeme	Mjesto održavanja nastave	Oblik nastave	Nastavnik
1.02.2021. pon.	svi	12:15-14:30	<i>On line</i>	P1	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
2.02.2021. uto.	svi	9:00-10:30	<i>On line</i>	P2	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
3.02.2021. sri.	svi	9:00- 10:30	<i>On line</i>	P3	Prof.dr.sc. Smiljana Ristić
4.02.2021. čet.		9:00-10:30	<i>On line</i>	P4	Prof. dr. sc. N. Starčević Čižmarević
5.02.2021. pet.	svi	12:00-13:30	<i>On line</i>	TEST	Prof.dr.sc. A. Radojčić



					Badovinac
8.02.2021. pon.	svi	11:15-12:45	<i>On line</i>	P5	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
09.02.2021. uto.	svi	12:00-13:30	<i>On line</i>	P6, P7	Doc.dr. sc. Bojana Mohar Vitezić
10.02.2021. sri.	svi	9:00-12:45	<i>On line</i>	V1	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
11.02.2021. čet.	svi	12:00-13:30	<i>On line</i>	P8, P9	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
12.02.2021. pet.	svi	12:00-13:30	<i>On line</i>	P10, P11	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
16.02.2021. uto.	I.	08:15-12:00	O-353	V2	Doc. dr. sc. Bojana Mohar Vitezić Dr. sc. Marko Klobučar
	II.	08:15-12:00	O-352		
17.02.2021. sri.	svi	12:00-14:15 14:30-16:00	O-030	P12 S1, S2	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
18.02.2021. čet.	III.	08:15-12:00	O-353	V2	Doc. dr. sc. Bojana Mohar Vitezić Dr. sc. Marko Klobučar
	IV.	08:15-12:00	O-352		
19.02.2021. pet.	svi	12:00-13:30	<i>On line</i>	Test II	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
22.02.2021. pon.	I. i II.	8:15-12:00	O-353 O-352	V3	Doc. dr. sc. Bojana Mohar Vitezić Dr. sc. Marko Klobučar
	III. i IV.	13:00-16:00	O-353 O-352		
23.02.2021. uto.	svi	12:00-13:30	O-030	P13	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
		13:45-15:15		S3	
24.02.2021. sri.	I. i II.	8:15-12:00	O-353 O-352	V4	Doc. dr. sc. Bojana Mohar Vitezić Dr. sc. Marko Klobučar
	III. i IV.	13:00-16:00			
25.02.2021. čet.	svi	12:00-13:30	O-030	P14	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
		13:45-15:15		S4	
26.02.2021. pet	svi	12:30-16:00	O-030	P15	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
				S5 i S6	
1.03.2021. pon.	svi	12.00-13:30	O-030	S7,S8	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
		14.00-16:00			
2.03.2021. uto.	svi	12:30-16:00	O-030	S9	Prof.dr.sc. A. Radojčić



					Badovinac
3.03.2021. sri.	I i II	9:00-13:00	352 353	V5	Doc. dr. sc. Bojana Mohar Vitezić Dr. sc. Marko Klobučar
4.03.2020. čet.	III i IV		352 353	V5	Doc. dr. sc. Bojana Mohar Vitezić Dr. sc. Marko Klobučar
5.03.2020. pet.	svi	12:00-14:30	<i>On line</i>	V6	Prof.dr.sc. Smiljana Ristić Prof. dr. sc. N. Starčević Čižmarević
8.03. 2021. pon.	svi	12:30-16:00		S10, S11	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
12.03.2020. pet.	svi	12:00-16:00	O-030	Završni test	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac

Dodatne informacije:

Teme seminarskih radova za studente:

Kongenitalne anomalije
Hidatiformna mola
Prader-Willijev sindrom
Angelmanov sindrom
Šećerna bolest tipa 1
Šećerna bolest tipa 2
Hipertenzija
Alzheimerova bolest
Hemokromatoza
Crohnova bolest
Bolest srpastih stanica
Poremećaji sinteze hemoglobina
Fenilketonurija
Bolest javorova sirupa
Poremećaji ciklusa ureje
Galaktozemija
Nasljedna nepodnošljivost fruktoze
Von Gierkeova bolest
Pompeova bolest
Kongenitalna adrenalna displazija



Familijarna hiperkolesterolemija
Hunterov sindrom
Tay – Sachsova bolest
Gauscherova bolest
Niemann – Pickova bolest
Lesch – Nyhanova bolest
Eritropoetska porfirija
Adrenoleoukodistrofija
MELAS
Leberova nasljedna optička neuropatija
SCID
DiGeorge/Sadlačkova sindrom
Sindrom fragilnog x kromosoma
Huntingtonova bolest
Miotonična distrofija
Neurofibromatoza
Cistična fibroza
Marfanov sindrom
Hemofilija
Policistična bolest bubrega – adultni tip
Ljekovi s teratogenim učinkom u ljudi
Genetičke varijacije otkrivene prema učincima lijekova

Broj naslova seminarskih radova ovisi o broju upisanih studenata na kolegiju.

Akademski čestitost

Studenti su dužni poštovati načela akademske čestitosti te se upućuju na dokumente Sveučilišta u Rijeci: *Etički kodeks Sveučilišta u Rijeci* te *Etički kodeks za studente*.

Mole se svi studenti da se odazovu vrednovanju kvalitete nastavnog rada nastavnika i suradnika kako bi se na temelju procjena i sugestija mogla unaprijediti nastava na ovom kolegiju. Vrednovanje nastave putem ISVU sustava provodi se aplikacijom „Studomat“ na obrascu definiranom na razini Sveučilišta u Rijeci, a rezultati su anonimni. Više informacija o svim aspektima ovog procesa možete pronaći u Priručniku za kvalitetu studiranja Sveučilišta u Rijeci.