

Detaljni izvedbeni nastavni plan za kolegij:

Osnove molekularne medicine

Akadska godina: 2024/2025.

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)

Preuvjeti za upis kolegija: Molekularna i stanična biologija (I. god. studija). Studenti/ce 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/ce se za ovaj test moraju unaprijed pripremiti.

Nositeljica kolegija i kontakt podaci:

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

Nastavna opterećenja:

Prof. dr. sc. Anđelka Radojčić Badovinac: 24P+30S+5Vx4grupe

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

Doc. dr. sc. Bojana Mohar Vitezić 2P+0S+0V

Klara Mladenčić, mag.biotech.in.med. 20Vx 2grupe

Elizabeth Bradshaw 30Vx2 grupe

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 multifaktorijalnih čimbenika u nastanku složenih bolesti, razumijevanje i prepoznavanje načina pristupa istraživanja gena u oboljenjima.

Ishodi učenja: Cilj kolegija je naučiti studente/ce 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 razumjevati 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 molekularni mehanizmi i Osnovni principi izučavanja stanica i stanične kulture	3
P3	Mehanizmi nasljeđivanja multifaktorijalnih 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	Kromosomopatije	2
P10	Analiza kromosoma osoba smanjenog fertiliteta	2
P11	Molekularni mehanizmi monogenских oboljenja	2
P12	Bolesti odlaganja	2
P13	Imunodeficijencije	2
P14	Molekularni mehanizmi u najčešćim humanim oboljenjima	2
P15	Teratogeno djelovanje lijekova	3

B. Seminari:

S1	Oboljenja nastala greškom genetskog upisa - imprintinga	3
S2	Poligenška i multifaktorijalna oboljenja	3
S3	Monogenška oboljenja	3
S4	Metaboličke i autosomno recesivne bolesti	2
S5	Bolesti nakupljanja	2
S6	Mitohondrijalna oboljenja	2
S7	Imunološki poremećaji i nestabilnosti genoma	3
S8	Najčešće i najbolje istražene mutacije gena	3
S9	Geni i društvo	3
S10	Tumori i nasljeđe	3
S11	Društvo i geni	3

C. Vježbe:

	<i>Noslov</i>	<i>sati</i>
V1	Kultura periferne krvi i kariotipizacija	5
V2	Pročišćavanje DNA i priprema PCR u dijagnostici humanih oboljenja	5
V3	SDS-page gel i western blot u dijagnostici humanih bolesti	5
V4	Bojanje antitijelima i dokazivanje oboljenja	5
V5	Dijagnostika hemokromatoze, nasljedne gluhoće i ostalih oboljenja	5
V6	Detekcija patogena iz kliničkih uzoraka	5

Obveze, način praćenja i vrednovanje studenata/ca:

Ispitni rokovi:

1. ispitni rok održat će se 11.03.2025. prostorija O-030.
2. ispitni rok održat će se poslije 26.03.2025. prema dogovoru sa studentima/cama.

3. ispiti rok održati će se u lipnju prema dogovoru.
4. ispitni rok održati će se u rujnu prema dogovoru.

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

Studenti/ce tijekom kontinuirane nastave mogu steći maksimalno 70% ocjenskih bodova, a na završnom ispitu 30%. Studenti/ce 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	Prezentacija	Aktivnost	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/ce se za ovaj test moraju unaprijed pripremiti. Pitanja **Testa II** odnose se na gradivo obrađeno do datuma predviđenog testom.

Studenti/ce pripremaju **prezentaciju** iz izabrane teme po sljedećem 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 (opširno)
4. Liječenje
5. Mogući pristup liječenju u budućnosti (važno!)
6. Literatura (izvori)

Prezentacija traje najviše 15 minuta, a potom student/ca odgovara na pitanja vezana za prezentaciju i zadanu temu. Na kraju svake prezentacije student/ca je obavezan/na ponuditi pet pitanja u vezi teme prezentacije s ponuđenim odgovorima od A) – E), od kojih su jedan ili dva odgovora ispravna.

OCJENJIVANJE PREZENTACIJE:		BODOVI
1.	Sadržaj i razumijevanje molekularnog mehanizma	0 – 5
2.	Prezentacija i savladavanje terminologije	0 – 5
3.	Odgovori na pitanja slušatelja	0 – 5
4.	Priprema i korištena literatura i postavljena pitanja	0 – 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
29.01.2025. sri.	svi	12:00-14:15	O-030	P1	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
30.01.2025. čet.	svi	11:00-13:30	O-030	P2	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
31.01.2025. pet.	svi	8:00- 9:30	O-030	P3	Prof. dr. sc. N. Starčević Čižmarević
3.02.2025. pon.		8:30-10:00	O-030	P4	Prof. dr. sc. N. Starčević Čižmarević
4.02.2025. uto.	svi	11.00-12:30	O-030	TEST I	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac; dr. sc. Marin Dominović

5.02.2025. sri.	svi	10:00-11:30	O-030	P5	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
6.02.2025. čet.	svi	16:30-18:00	O-030	P6, P7	Doc.dr.sc. Bojana Mohar Vitezić
7.02.2025. pet.	I. II.	9:00-10:30 11:00- 12:30	352	V1	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
10.02.2025. pon.	svi	8:00-9:30	O-030	P8, P9	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
11.02.2025. uto.	svi	8:00-9:30	O-030	P10, P11	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
12.02.2025. sri.	svi	8:00-9:30	O-030	S1	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
13.02.2025. čet.	svi	8:00-10:00	O-030	P12 S2	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
14.02.2025. pet.	svi	8:00-11:15	O-030	S3	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
17.02.2025. pon.	svi	8:00-9:30	O-030	Test II	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac; dr. sc. Marin Dominović
18.02.2025. uto.	svi	8:00-11:00	O-030	S4	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
19.02.2025. sri.	svi	8:00-11:00	O-030	P13 S5,S6	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
20.02.2025. čet.	I II	8:00-12:00 13:00-17:00	O-353 O-352	V2	Klara Mladenčić, mag. biotech. in med.
21.02.2025. pet.	svi	8:00-10:30	O-030	P14 S7	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
24.02.2025. pon.	svi	11:00-13:30	O-030	P15 S8	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
25.02.2025. uto.	svi	8:00-11:00	O-030	S8	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
26.02.2025. sri.	svi	8:00-10:30	O-030	S9, S10	Prof.dr.sc. A. Radojčić
27.02.2025. čet.	svi	11:00-15:00	O-030	S11	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac
28.02.2025. pet.	I. i II.	8:00-12:00 13:00-17:00	352 353	V3	Klara Mladenčić, mag. biotech. in med.

3.03.2025. pon.	I i II	8:00-13:00 13:00-17:00	352 353	V4	Klara Mladenčić, mag. biotech. in med.
4.03.2025. uto.	I i II	9:00-13:00	352 353	V5	Prof. dr. sc. N. Starčević Čižmarević
5.03.2025. sri.	I. i II.	10:00-13:00	270	V6	Klara Mladenčić, mag. biotech. in med.
11.03. 2025. uto.	svi	8:00-12:00	O-030	Završni test	Prof.dr.sc. A. Radojčić Badovinac

Dodatne informacije:

Teme seminarskih radova za studente:

Redni broj	Naslov seminara
1.	Hidatiformna mola
2.	Prader-Willijev sindrom
3.	Angelmanov sindrom
4.	Šećerna bolest tip II
5.	Hipertenzija
6.	Alzheimerova bolest
7.	Crohnova bolest
8.	Marfanov sindrom
9.	Ahondroplazija
10.	Poremećaji sinteze hemoglobina
11.	Bolest srpastih stanica
12.	Fenilketonurija
13.	Šećerna bolest tip I
14.	Poremećaji ciklusa ureje
15.	Galaktozemija
16.	Von Gierkeova bolest
17.	Pompeova bolest
18.	Kongenitalna adrenalna displazija
19.	Hunterov sindrom
20.	Tay – Sachsova bolest
21.	Gauscherova bolest
22.	MELAS
23.	Leberova nasljedna optička neuropatija
24.	SCID
25.	DiGeorga/Sadlačkova sindrom
26.	Sindrom fragilnog X kromosoma

27.	Huntingtonova bolest
28.	Miotonična distrofija
29.	Duchennova mišićna distrofija
30.	Neurofibromatoza
31.	Cistična fibroza
32.	Familijarna hiperkolesterolemija
33.	Hemofilija
34.	Policistična bolest bubrega – adultni tip
35.	Probir genetičkih bolesti
36.	Talidomid
37.	Retinoblastom
38.	Burkitov limfom
39.	Predispozicija za karcinom dojke
40.	Predispozicija za kolorektalni karcinom
41.	Covid-19 bolest
42.	HIV
43.	Eritropoetska porfirija
44.	Creutzfeldt-Jakobova bolest

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

Akadska čestitost

Studenti/ce 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/ce 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.

Moguće su izmjene izvedbenog nastavnog plana o kojima će studenti/ce biti na vrijeme obaviješteni.