

Šifra modula	HUG 326	Fakultet	PMF
--------------	---------	----------	-----

Modul
HUMANA GENETIKA

NASTAVNI PROGRAM

A. OPŠTI PODACI

Fakultet	Prirodno-matematički				
Odsjek	Biologija				
Smjer	Genetika				
Semestar	VI				
Naziv modula	Humana genetika				
Tip modula	Obavezni				
Broj kreditnih bodova	5				
Kontakt sati	Ukupno	Predavanja	Vježbe	Seminari	Konsultacije
	100	45	30	12,5	12,5
Samostalni rad (sati)	25				
Obavezno prethodno položeni moduli	Molekularna biologija, Opća genetika				
Modul relevantan za module	smjera genetika				
Nastavno osoblje					
– Nastavnik nosilac modula	Prof. dr. Hilada Nefić				
– Ostali nastavnici	Prof. dr. Amina Kozarić				
– Asistenti	Mr. Aner Mešić				

B. CILJEVI MODULA

Pregled najnovijih saznanja o genetičkim procesima i mehanizmima odgovornim za nasljeđivanje i ekspresiju genetičke informacije koja kontroliše strukturu i funkciju kod čovjeka.

C. SPECIFIČNI ZADACI MODULA

Upoznavanje detaljnih procesa i mehanizama nasljeđivanja kod čovjeka. Dobivena saznanja se mogu primjeniti, osim u fundamentalnim naukama, u medicini, farmaciji, poljoprivredi i biotehnologiji.

D. OČEKIVANI REZULTATI NASTAVNOG PROCESA

Realizacijom nastavnog programa ovog modula očekuje se razumijevanje genetičkih komponenti koje leže u osnovi svih bioloških procesa. Stečena znanja iz ove oblasti istovremeno predstavljaju i osnovu za dalje opće i specijalno stručno i naučno (postdiplomsko) usavršavanje.

E. SADRŽAJ NASTAVNOG PROCESA

Br.	Nastavne teme i jedinice	Sati rada					
		Kontakt					Samostalno
		P	V	S	K	Ukupno	
1	Historijski uvod. Struktura humanog genoma. Mitohondrijalna DNK. Ekspresija gena. Transkripcija i translacija genetičkog koda.	3	2	-	1	6	2
2	Regulacija ekspresije ljudskih gena. Regulacija transkripcije. Dorada i promet RNK. Regulacija translacije. Posttranslacijska regulacija.	3	2	-	1	6	2
3	Metode za detekciju gena odgovornih za bolesti. Gemelološka i genealoška analiza. Problemi kod nasljeđivanja u pedigreima - nepenetrantnost, različita ekspresivnost, plejotropija, kasni početak, problemi dominantnosti, anticipacija, genetička heterogenost, genomski otisak (imprinting) i uniparentalna disomija spontane mutacije, mozaicizam i himerizam, smrtnost muškaraca, inaktivacija X-hromosoma.	3	2	-	1	6	2
4	Mapiranje humanog genoma. Fizičko i genetičko mapiranje. Funkcionalno i pozicijsko mapiranje.	6	2	-	1	9	2
5	Modeli nasljeđivanja. Genetička analiza monogenskih - normalnih i patoloških svojstava. Genetička osnova složenog nasljeđivanja. Mitohondrijalna DNK i ekstranuklearno nasljeđivanje.	3	2	-	1	6	2
6	Humane nasljedne bolesti; Genopatije i hromosomopatije.	6	4	-	1	11	2

7	Osnovi biohemijske genetike, farmakogenetike i imunogenetike. Molekularna biologija humanih autoimunih bolesti. Sindrom stečene imunodeficijencije.	3	2	-	1	6	2
8	Signalne molekule i njihovi receptori. Putevi unutarćelijskog prijenosa signala. Signalizacija u razvoju i diferencijaciji. Neurogenetika.	3	2	-	1	6	2
9	Molekularni mehanizmi mutacija. Dirigirana i nedirigirana <i>in vitro</i> mutageneza. Mehanizmi ćelijskog popravka nakon oštećenja DNK. Bolesti s deficitnim popravkom DNK. Antimutageneza i antikancerogeneza.	3	4	3,5	1,5	12	2
10	Genetska terapija i gen-testing. Projekat humanog genoma.	3	2	3	1	9	2
11	Prenatalna dijagnoza nasljednih oboljenja i reproduktivna genetika. Tehnike u prenatalnoj dijagnostici. Indikacije za prenatalnu dijagnostiku. Genetičko savjetovanje. Izračunavanje i predočavanje rizika. Ishod genetičkog savjetovanja.	3	2	3	1	9	3
12	Genetika humanih populacija i evolucija. DNK fingerprinting. Humana genetika i društvo.	6	4	3	1	14	2
Ukupno		45	30	12,5	12,5	100	25

F. PROVJERA ZNANJA I OCJENJIVANJE

<i>Provjera znanja – kriteriji</i>			<i>Ocjenjivanje</i>		
Kriterij	Maksimalni broj bodova	Bodovi za prolaz	Osvojeni broj bodova	Ocjena	
				BiH	ECTS
Pohađanje nastave	10	7	95,00 - 100,00	10	A
Angažman u nastavi	10	6	85,00 - 94,99	9	B
Testovi ¹	20	10	75,00 - 84,99	8	C
Seminarski rad ²	15	8	65,00 - 74,99	7	D
Projekat ³	15	8	55,00 - 64,99	6	E
Završni ispit	30	16	< 55,00	5	F, Fx
Ukupno	100	55			

¹ Ukupno **2 testa** tokom semestra - poslije svakih **15 sati** predavanja; testovi će obuhvatiti gradivo teoretskog i praktičnog dijela. Oba testa - maksimalno po **10 bodova**.

² Ocjenjuje se:

- kvalitet pisanog rada: do **10 bodova** (pristup temi - do **2 boda**, obrada teme i struktura rada - do **4 boda**, literatura - do **2 boda**, grafički i drugi prilozi - do **1 bod**, stil - do **0,5 bodova**, tehnička opremljenost rada - do **0,5 bodova**) i

- kvalitet prezentacije: do **5 bodova** (prosjek ocjene koju daju studenti i ocjene koju daje nastavnik)

³ Grupni projekat osmišljen sa nastavnikom, realizovan i prezentiran tokom semestra.

Ocjenjuje se:

- kvalitet projekta i pisanog izvještaja: do **10 bodova** (pristup i originalnost - do **3 boda**, obrada i struktura - do **5 bodova**, literatura, prilozi, stil, tehnika - do **2 boda**)

- kvalitet prezentacije: do **5 bodova** (prosjek ocjene koju daju studenti i ocjene koju daje nastavnik)

G. LITERATURA

Obavezna literatura:

Turnpenny, P., Ellard, S. (2009). *Emerijevi osnovi medicinske genetike*. Data Status, Beograd.

Cox, T.M., Sinclir, J. (2000). *Molekularna biologija u medicini*. Medicinska naklada, Zagreb.

Lewis, R. (2005). *Human Genetics*. McGraw-Hill Science/Engineering/Math, New York.

Dopunska literatura:

Sudbery, P. (1998): *Human Molecular Genetics*. Longman, England.

Strachan, T., Read, A.P. (2003). *Human Molecular Genetics*. Prentice Hall International, Inc., New Jersey.

Hoffee, P.A. (1998). *Medical Molecular Genetics*. Fence Creek Publishing, Madison, Connecticut.