

SYLLABUS

1. Puni naziv nastavnog predmeta:

Humana genetika

2. Skraćeni naziv nastavnog predmeta / šifra:

3. Ciklus studija:

4. Bodovna vrijednost ECTS:

5. Status nastavnog predmeta:

6. Preduslovi za polaganje nastavnog predmeta:

7. Ograničenja pristupa:

8. Trajanje / semest(a)r(i):

9. Sedmični broj kontakt sati i ukupno studentsko radno opterećenje na predmetu:

	Semestar (1)	Semestar (2)	(za dvosemestralne predmete)	Opterećenje: (u satima)
9.1. Predavanja	<input style="width: 40px; height: 25px;" type="text" value="7"/>	<input style="width: 40px; height: 25px;" type="text"/>		Nastava: <input style="width: 40px; height: 25px;" type="text" value="56"/>
9.2. Auditorne vježbe	<input style="width: 40px; height: 25px;" type="text" value="3"/>	<input style="width: 40px; height: 25px;" type="text"/>		Individualni rad: <input style="width: 40px; height: 25px;" type="text" value="124"/>
9.3. Laboratorijske / praktične vježbe	<input style="width: 40px; height: 25px;" type="text" value="0"/>	<input style="width: 40px; height: 25px;" type="text"/>		Ukupno: <input style="width: 40px; height: 25px;" type="text" value="180"/>

10. Fakultet:

11. Odsjek / Studijski program :

12. Nosilac nastavnog programa:

Dr. sci. Vesna Hadžiavić, redovni profesor

13. Ciljevi nastavnog predmeta:

Cilj ovog predmeta je sticanje teorijskih i praktičnih znanja iz oblasti humane genetike, stručno osposobljavanje za rad u znanstvenim, stručnim laboratorijama koje se baziraju na osnovnim postulatima molekularno genetičke dijagnostike.

14. Ishodi učenja:

Nakon položenog nastavnog predmeta studenti će biti osposobljeni da:

- 14.1. da primjenjuju bazne molekularne genetičke metode u dijagnostici;
- 14.2. klasifikacije bolesti koje su genetički determinisane;
- 14.3. uključe se u timove za genetičko savjetovanje.
- 14.4. definiraju predmet, zadatke i ciljeve iz ove oblasti humane genetike.

15. Indikativni sadržaj nastavnog predmeta:

Sadržaj predmeta: Mendelijanski i biohemijsko-kvantitativni pristup bihevioralnoj genetici. Udio genoma u etiologiji varijacije ljudskog ponašanja; Biometrični model podudaranja (integracija bihevioralnih metoda i molekularno-genetičkih metoda. Analiza multiplih fenotipova upotrebom multivarijacijsko-bihevioralne genetičke analize. Savremene citogenetske metode i molekularno-genetske metode u detekciji genskih poremećaja u ponašanju, testovi detekcije gena kandidata, detekcija povećanog broja ponavljanja CAG sekvenci, Genetske promjene koje vode abnormalnostima u ponašanju kod ljudi. Vidljivi poremećaji (abercije) u građi i broju hromosoma i poremećaji. Mutacije u građi pojedinih gena (enzimopatije). Mutacije genoma (genomopatije). Poligenetska genetska determinacija nekih motornih i senzornih aktivnosti kod ljudi. Genetske osnove mentalnih poremećaja (studije o uticaju gena na depresiju, i šizofreniju, nukleotidni polimorfizmi (SNPs) CHRM gena, Genetski uzroci autizma, Hromosomske aberacije i agresivno ponašanje (hromosom 12 i Y hromosom, nasljedni uzroci nesindromske gluhojnosti (DFNB1). Sadržaj vježbi: Primjena citogenetičkih metoda, FISH, Identifikacija i detekcija hromos. abnormalnosti; strukturnih i numeričkih aberacija autosoma i gonosoma; mikrodelecije, mikroduplikacije; sindrom fragilnog X; Prenatal. dijagnost. Planirana je posjeta labor. za „Molekularnu dijagnostiku“ i „Laboratoriju za citogenetiku“ na UKC-u Tuzla, u kojem će studenti aktivno učestvovati (6 časova).

16. Metode učenja:

Kao stilovi učenja preferiraju se: vizuelni stil, auditivni, verbalni, kinestetički, logičko-matematički, društveni i samostalni. Najznačajnije metode učenja na predmetu su:

- predavanja uz upotrebu multimedijalnih sredstava, tehnika aktivnog učenja i diskusije;
- laboratorijske vježbe,
- priprema i izlaganje grupnih i individualnih seminarskih radova.

17. Objašnjenje o provjeri znanja:

Ocjena na ispitu zasnovana je na ukupnom broju bodova koje je student stekao ispunjavanjem predisipitnih obaveza i polaganjem završnog ispita, a prema kvalitetu stečenih znanja i vještina, i sadrži maksimalno 100 bodova, te se utvrđuje prema slijedećoj skali:

Obaveze studenta	Bodovi
Prisutnost na predavanjima i vježbama	4
Testovi I	16
Test II	16
Kolokvij	10
Seminarski rad	4
Ukupno predisipitne obaveze	50
Završni ispit	50

Završni ispit je pismenog tipa kojim je obuhvaćeno kompletno gradivo. Pravo izlaska na završni ispit imaju svi studenti bez obzira na osvojen broj predisipitnih bodova. Da bi student položio predmet mora ostvariti minimalno 54 kumulativna boda.

18. Težinski faktor provjere:

Konačan uspjeh studenta nakon svih predviđenih oblika znanja, vrednuje se i ocjenjuje sistemom uporedivim sa ECTS skalom ocjenjivanja, kako slijedi:

Osvojen broj bodova	Ocjena (BiH)	(ECTS ocjena)
<54,00	5	F

54,00-64,00	6	E
65,00-74,00	7	D
75,00-84,00	8	C
85,00-94,00	9	B
95,00-100	10	A

19. Obavezna literatura:

1. Turnpenny, P., & Ellard, S. (2011). Emeryjeve osnove medicinske genetike. 14. izdanje. Medicinska Naklada, Zagreb

20. Dopunska literatura:

1. Zergollem Lj. i sur. Humana genetika. Zagreb: Medicinska naklada, 1994
2. Kičić M. Medicinska genetika. Beograd: Defektološki fakultet Univerziteta u Beogradu, 1984.

21. Internet web reference:

[http:// www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov)

22. U primjeni od akademske godine:

2024./2025.

23. Usvojen na sjednici NNV/UNV: