

**Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci**

**Kolegij: Orofacijalna genetika**

**Voditelj: Izv.prof.dr.sc.Danko Bakarčić**

**Katedra: Katedra za dječju stomatologiju**

**Studij: Integrirani preddiplomski i diplomski sveučilišni studij dentalne medicine**

**Godina studija: 4.godina**

**Akadska godina: 2017/2018**

## **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 **Orofacijalna genetika** je obvezni kolegij na četvrtoj godini Integriranog preddiplomskog i diplomskog sveučilišnog studija dentalne medicine i sastoji se od 20 sati predavanja (1,5 ECTS). Kolegij se izvodi u prostorijama Klinike za dentalnu medicinu Kliničkog bolničkog centra Rijeka.

### **Ciljevi kolegija su:**

Ovladavanje znanjima nužnim za prevenciju, dijagnosticiranje i liječenje genetskih poremećaja. Studentu je potrebno naučiti utvrditi genetske komponente u etiologiji bolesti u svrhu postavljanja dijagnoze, prognozu i racionalan pristup liječenju

### **Sadržaj predmeta:**

Povijest i značaj orofacijalne genetike. Epidemiologija kraniofacijalnih malformacija i frekvencije genetskih bolesti u populaciji. Dismorfije kraniofacijalnih struktura (minor i major anomalije). Geni i kromosomi kao nosioci nasljeđa (normalne i abnormalne strukture). Metode u genetici: analiza obitelji, populacijske studije, blizanci, kromosomi, dermatoglifi. Pregled i evaluacija kraniofacijalne regije kod kraniofacijalnih dismorfija. Genetske anomalije zuba: anomalije broja, oblika, veličine i strukture zuba. Najučestaliji kromosomski sindromi koji zahvaćaju orofacijalne strukture (Down, fragilni X, Klinefelter, Turner sindrom). Ektodermalne displazije: klasifikacija, dijagnosticiranje i otkrivanje heterozigota. Metabolički poremećaji i kraniofacijalne strukture (mukopolisaharidoze, mukilipidoza, homocistinurija, Lesch-Nyhan sindrom). Genetski poremećaji parodontnih struktura. Neurokutani sindromi i orofacijalne strukture. Rascjepi usne i nepca i sindromi s rascjepima (Rovinova sekvencija, EEC sindrom, Vander-Woude sindrom). Genetsko savjetovanje u dentalnoj medicini.

### **Izvođenje nastave:**

Nastava se izvodi u obliku predavanja u e-obliku. Predviđeno vrijeme trajanja nastave je jedan semestar. Tijekom nastave održat će se više pisanih kolokvija, te na kraju nastave pismeni test za završni ispit. Izvršavanjem svih nastavnih aktivnosti te pristupanjem obveznim kolokvijima i završnom ispitu student stječe 1,5 ECTS boda.

**Popis obvezne ispitne literature:**

Škrinjarić I. Orofacijalna genetika. Školska knjiga, Zagreb, 2006.

**Popis dopunske literature:**

Škrinjarić I. Genetičke abnormalnosti zuba i orofacijalnih struktura. U: Zergollern Lj. (ur): Medicinska genetika I. Školska knjiga Zagreb, 1991.

Škrinjarić I. Genetski činioci u etiologiji (mentalnih bolesti). U: Nikolić i sur.: Mentalni poremećaji u djece i omladine, Školska knjiga, Zagreb, 1988.

Škrinjarić I., Nikolić S., Genetski aspekti mentalnih poremećaja. U: Nikolić S. i sur.: Mentalni poremećaji u djece i omladine II, Školska knjiga, Zagreb, 1990.

Škrinjarić I. Dermatoglifi u medicinskoj genetici. U: Zergollern Lj. (ur.): Medicinska genetika I. Školska knjiga, Zagreb, 1991.

**Nastavni plan:****Popis predavanja (s naslovima i pojašnjenjem):**

P1 Povijest i značaj orofacijalne genetike malformacije nasljedne etiologije Ishodi učenja: opisati povijest i značaj orofacijalne genetike i definirati malformacije nasljedne etiologije

P2 Epidemiologija kraniofacijalnih malformacija, frekvencija genetskih bolesti u populaciji. Ishodi učenja: opisati epidemiologiju kraniofacijalnih malformacija i razlikovati frekvenciju genetskih bolesti u populaciji

P3 Pregled i evaluacija kraniofacijalne regije kod kraniofacijalnih dismorfija Ishodi učenja: opisati pregled i evaluaciju kraniofacijalne regije kod kraniofacijalnih dismorfija

P4 Metode u genetici (analiza obitelji, populacijske studije, blizanci, kromosomi, dermatoglifi). Ishodi učenja: razlikovati metode u genetici (analiza obitelji, populacijske studije, blizanci, kromosomi, dermatoglifi)

P5 Genetsko savjetovanje u dentalnoj medicini. Ishodi učenja: napraviti genetsko savjetovanje u dentalnoj medicini

P6 Sindromi i sindromi s orodontalnim anomalijama Ishodi učenja: definirati sindrome i sindrome s orodontalnim anomalijama

P7 Dismorfije kraniofacijalnih struktura (minor i major anomalije). Ishodi učenja: opisati dismorfije kraniofacijalnih struktura (minor i major anomalije)

P8 Genetske anomalije zuba: anomalije broja, veličine, Ishodi učenja: razlikovati Genetske anomalije zuba: anomalije broja i veličine zuba

P9 Genetske anomalije zuba: anomalije oblika i strukture zuba. Ishodi učenja: razlikovati Genetske

anomalije zuba: anomalije, oblika i strukture zuba.

P10 Simptomatologija orofacijalne regije kod poremećaja u rastu. Ishodi učenja: opisati i razlikovati simptomatologiju orofacijalne regije kod poremećaja u rastu

P11 Simptomatologiju kod najučestalijih sindroma razne geneze sa manifestacijama u području orofacijalne regije. Ishodi učenja: opisati i razlikovati simptomatologiju kod najučestalijih sindroma razne geneze sa manifestacijama u području orofacijalne regije

P12 Najučestalije kromosomske sindrome koji zahvaćaju orofacijalne strukture: down sindrom. Ishodi učenja: opisati najučestalije kromosomske sindrome koji zahvaćaju orofacijalne strukture (Down sindrom).

P13 Najučestalije kromosomske sindrome koji zahvaćaju orofacijalne strukture: fragilni x, klinefelter, turner sindrom. Ishodi učenja: opisati najučestalije kromosomske sindrome koji zahvaćaju orofacijalne strukture (fragilni X, Klinefelter, Turner sindrom).

P14 Ektodermalne displazije. Ishodi učenja: opisati ektodermalne displazije (klasifikacija, dijagnosticiranje i otkrivanje heterozigota)

P15 Metabolički poremećaji kraniofacijalnih struktura: mukopolisaharidoze, mukilipidoza, Ishodi učenja: opisati metaboličke poremećaje kraniofacijalne strukture (mukopolisaharidoze, mukilipidoza)

P16 Metabolički poremećaji kraniofacijalnih struktura: homocistinurija, lesch-nyhan sindrom. Ishodi učenja: opisati metaboličke poremećaje kraniofacijalne strukture (homocistinurija, Lesch-Nyhan sindrom)

P17 Genetski poremećaji parodontnih struktura. Ishodi učenja: opisati genetske poremećaje parodontnih struktura

P18 Rascjepi usne, čeljusti i nepca. Ishodi učenja: opisati i razlikovati rascjepi usne, čeljusti i nepca

P19 Sindromi s rascjepima (rovinova sekvencija, eec sindrom, vander - woude sindrom). Ishodi učenja: razlikovati sindrome s rascjepima (Rovinova sekvencija, EEC sindrom, Vander - Woude sindrom)

P20 Rekombinacije kod kojih susrećemo sindrome s orodontalnim anomalijama. Ishodi učenja: razlikovati kombinacije kod kojih susrećemo sindrome s orodontalnim anomalijama

**Popis seminara s pojašnjenjem:**

--

### Popis vježbi s pojašnjenjem:

### Obveze studenata:

Studenti su obvezni redovito pohađati i aktivno sudjelovati u svim oblicima nastave.

### Ispit (način polaganja ispita, opis pisanog/usmenog/praktičnog dijela ispita, način bodovanja, kriterij ocjenjivanja):

#### ECTS bodovni sustav ocjenjivanja:

Ocjenjivanje studenata provodi se prema važećem **Pravilniku o studijima Sveučilišta u Rijeci**, te prema **Pravilniku o ocjenjivanju studenata na Medicinskom fakultetu u Rijeci** (usvojenom na Fakultetskom vijeću Medicinskog fakulteta u Rijeci).

Rad studenata vrednovat će se na završnom ispitu. Student može ostvariti **100 bodova** na završnom ispitu

Ocjenjivanje studenata vrši se primjenom ECTS (A-E) i brojčanog sustava (1-5). Ocjenjivanje u ECTS sustavu izvodi se **apsolutnom raspodjelom**, te prema **diplomskim kriterijima ocjenjivanja**.

Studenti koji postignu između 40 i 49,9 ocjenskih bodova (FX ocjenska kategorija) imaju pravo ponovno izaći na završni ispit, koji se tada smatra popravnim ispitom i ne boduje se, i u tom slučaju završna ocjena može biti jedino dovoljan 2E (50%). Studenti koji sakupe 39,9 i manje ocjenskih bodova (F ocjenska kategorija) moraju ponovno upisati kolegij.

Da bi student mogao biti ocijenjen završnom ocjenom mora uspješno položiti završni ispit.

#### Ispit:

pismeni test od 50 pitanja po 2 boda;

- preko 25 točnih odgovora - prolazna ocjena
- svaki točan preko 25 nosi po 4 boda koji se ubraja u konačnu ocjenu

#### Konačna ocjena:

- postignuti bodovi na nastavi pridodaju se bodovima iz ispita
- konačna ocjena:
  - 0- 39,9 = F - 1 (ponovno upisuje kolegij)
  - 40- 49,9 = FX
  - 50- 59,9 = E - 2
  - 60- 69,9 = D - 2
  - 70- 79,9 = C - 3
  - 80- 89,9 = B - 4
  - 90-100 = A - 5

#### \*student ocijenjen s FX:

- može pisati ispitni test
- mora riješiti više od 85% ispita
- kao konačnu ocjenu ne može dobiti više od E - 2!

**Mogućnost izvođenja nastave na stranom jeziku:****Ostale napomene (vezane uz kolegij) važne za studente:**

Nastavni sadržaji i sve obavijesti vezane uz kolegij kao i ispitni termini nalaze se na mrežnim stanicama Katedre za dječju stomatologiju.

**SATNICA IZVOĐENJA NASTAVE (za akademsku 2017./2018. godinu)**

Datum	Predavanja (vrijeme i mjesto)	Seminari (vrijeme i mjesto)	Vježbe (vrijeme i mjesto)	Nastavnik
03.10.2017.	P1			Izv. prof. .dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
3.10.2017. 30.1. 2018.	<b>E-kolegij</b> - predavanja su dostupna putem sustava MudRi čitavo vrijeme trajanja semestra, a konzultacije se izvode u dogovoru s voditeljem predmeta			Izv. prof. .dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent. Andrej Pavlič, dr.med.dent.

**Popis predavanja, seminara i vježbi:**

	<b>PREDAVANJA (tema predavanja)</b>	<b>Broj sati nastave</b>	<b>Mjesto održavanja</b>
P1	Uvodno predavanje - povijest i značaj orofacijalne genetike malformacije nasljedne etiologije	1	predavaonica Kreš. 40
P2	Epidemiologija kraniofacijalnih malformacija, frekvencija genetskih bolesti u populaciji	1	
P3	Pregled i evaluaciju kraniofacijalne regije kod kraniofacijalnih dismorfija	1	
P4	Metode u genetici (analiza obitelji, populacijske studije, blizanci, kromosomi, dermatoglifi)	1	
P5	Genetsko savjetovanje u dentalnoj medicini	1	
P6	Sindromi i sindromi s orodentalnim anomalijama	1	
P7	Dismorfije kraniofacijalnih struktura (minor i major anomalije)	1	
P8	Genetske anomalije zuba: anomalije broja, veličine,	1	
P9	Genetske anomalije zuba: anomalije oblika i strukture zuba.	1	
P10	Simptomatologija orofacijalne regije kod poremećaja u rastu	1	
P11	Simptomatologiju kod najučestalijih sindroma razne geneze sa manifestacijama u području orofacijalne regije	1	
P12	Najučestalije kromosomske sindrome koji zahvaćaju orofacijalne strukture: down sindrom	1	
P13	Najučestalije kromosomske sindrome koji zahvaćaju	1	

	oforacijalne strukture: fragilni x, klinefelter, turner sindrom.		
P14	Ektodermalne displazije	1	
P15	Metabolički poremećaji kraniofacijalnih struktura: mukopolisaharidoze, mukilipidoza,	1	
P16	Metabolički poremećaji kraniofacijalnih struktura: homocistinurija, lesch-nyhan sindrom	1	
P17	Genetski poremećaji parodontnih struktura	1	
P18	Rascjepi usne, čeljusti i nepca	1	
P19	Sindromi s rascjepima (rovinova sekvencija, eec sindrom, vander - woude sindrom)	1	
P20	Rekombinacije kod kojih susrećemo sindrome s orodontalnim anomalijama	1	
	<b>Ukupan broj sati predavanja</b>	<b>20</b>	

	<b>SEMINARI (tema seminara)</b>	<b>Broj sati nastave</b>	<b>Mjesto održavanja</b>
...			
	<b>Ukupan broj sati seminara</b>		

	<b>VJEŽBE (tema vježbe)</b>	<b>Broj sati nastave</b>	<b>Mjesto održavanja</b>
...			
	<b>Ukupan broj sati vježbi</b>		

	<b>ISPITNI TERMINI (završni ispit)</b>
1.	1.2.2018.
2.	15.2.2018..
3.	7.6.2018.
4.	7.9.2018.
5.	
6.	
7.	