Komisija za študijske zadeve
UL Medicinske fakultete

Univerza *v Ljubljani*
Medicinska fakulteta

Vrazov trg 2
SI-1000
Ljubljana
E: ksz@mf.uni-lj.si
T: +386 1 543 7700

Učni načrt z režimom študija

a. Podatki o učni enoti

1. Modul

Molekularne osnove delovanja človeškega telesa

2. Predmet

Medicinska molekularna genetika

3. Vsebinski sklop (če ima predmet vsebinske sklope)

4. Študijski program in stopnja

EMŠ program Medicina

5. Letnik

1. ☐ 2. ☑ 3. ☐ 4. ☐ 5. ☐ 6. ☐

6. Semester

Zimski

7. Vrsta učne enote

Obvezni predmet

8. Vertikalni steber

Medicina/Dentalna medicina kot znanost ☑
Profesionalni razvoj ☐
K pacientu in skupnosti usmerjena medicina/dentalna medicina ☐

9. Sodelujoče organizacijske enote / Izvajalci učne enote

Inštitut za biokemijo in molekularno genetiko
Inštitut za biologijo celice
Katedra za ginekologijo in porodništvo
Katedra za pediatrijo

10. Kreditna ovrednotenost

5

11. Oblike študijskih obveznosti

Predavanja	26
Seminarji	30
Laboratorijske vaje Klinične vaje	19
Druge oblike študija	
Samostojno delo študenta	75
Skupaj	150

12. Nosilec predmeta / Koordinator vsebinskega sklopa

prof. dr. Vita Dolžan

13. Jezik izvajanja

Slovenščina in angleščina

14. Pogoji za opravljanje študijskih obveznosti

Vpis v drugi letnik.
Opravljeni izpiti iz 1. letnika: Temelji biokemije, Medicinska biofizika in Medicinska celična biologija

b. Vsebina, temeljni cilji, potek študija

1. Vsebine učne enote - Izpitne teme, klinične slike in veščine

VSEBINE UČNE ENOTE
Osnove dedovanje, odstopanja od Mendlovih zakonov in populacijska genetika človeka: Avtosomno dedovanje, Kodominantno dedovanje, Spolno vezano dedovanje, Poligeno dedovanje Kompleksno dedovanje multifaktorskih bolezni, Monogenske bolezni in geni modifikatorji, Vezano dedovanje, Uniparentalna disomija, Starsevsko vtisnjenje genov, Mitohondrijsko dedovanje, mozaicizem, Himerizem, Mikrohimerizem, Penetranca, Ekspresivnost, Anticipacija, Pleotropizem Multipli aleli, Analiza rodovnikov, Vezano dedovanje, Določanje genske karte kromosoma, Dinamične genske mutacije. Primeri kromosomskih nepravilnosti pri človeku. Populacijska genetika

2. Cilji in kompetence

Temeljni cilj je razumevanje medicine kot znanosti in pridobivanje znanj, veščin in kompetenc s področja molekularne genetike, genske tehnologije, genetske diagnostike, medicinske genetike in osnov klinične genetike in genskega zdravljenja, ki bodo omogočila samostojno uporabo teh znanj pri nadaljnjem študiju kliničnih predmetov in pri kliničnem odločanju, pri reševanju novih kompleksnih problemov in pri znanstvenoraziskovalnem delu. Študent bo pridobil tudi kompetence, ki bodo omogočale kritično in etično ozaveščeno odločanje glede uporabe ustreznih genetskih in genomskih diagnostičnih metod ter sposobnost osnovne interpretacije izvidov glavnih kategorij

3. Metode poučevanja in učenja ter način izvajanja učne enote študija

I. METODE POUČEVANJA IN UČENJA
Predavanja
Seminarsko delo
Laboratorijske vaje
Samostojni študij

II. NATANČEN POTEK ŠTUDIJA

4. Primarno in dopolnilno študijsko gradivo

Devlin T.M.: Textbook of Biochemistry with Clinical Correlations, 7th ed., Willey-Liss, Inc., 2010.
Turnpenny P, Ellard S. Emery's elements of medical genetics. 15th ed. Elsevier, 2017.
Strachan T, Read A: Human molecular genetics, 5th Ed, CRC Press, 2019.
Izbrana poglavja iz Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8th edition, Nussbaum, McInnes, Willard, Saunders Elsevier, Philadelphia, 2016.
Erdani Kreft M, Erman A, Hudoklin S, Resnik N, Romih R, Zupančič D: Celična biologija in genetika v medicini in dentalni medicini. Medicinska fakulteta, 1. izdaja, Ljubljana 2024

5. Predvideni študijski rezultati

Znanje in razumevanje:
Poznavanje temeljnih zakonov dedovanja na ravni posameznika kot tudi populacije, poznavanje molekularno genetskih procesov, ki omogočajo vzdrževanje, podvajanje, prepisovanje in izražanje genetske informacije omogoča razumevanje mehanizmov uravnavanja celičnih procesov in delovanja človeškega organizma ter nastanka genetskih obolenj na molekularni ravni. Poznavanje načinov prenosa genetske informacije in vrst dedovanja omogoča razumevanje genetskih obolenj, oblik genetske nagnjenosti in populacijske genetike. Poznavanje principov genske tehnologije omogoča razumevanje molekularno genetskih in genomskih pristopov, ki se v
klinični praksi uporabljajo pri genetski diagnostiki, kot tudi molekularnih pristopov, ki se uporabljajo pri genskem zdravljenju. Študent se seznani tudi z osnovami medicinske genetike in

6. Način ocenjevanja in preverjanja znanj in veščin učne enote (sprotno in končno preverjanje znanja, pogoji za pristop h končnemu preverjanju znanja)

I. SPROTNA PREVERJANJA ZNANJA IN VEŠČIN
a. Sprotno preverjanje znanja pri vajah iz sklopa Osnove dedovanje, odstopanja od Mendlovih zakonov in populacijska genetika človeka:
Obvezno samostojno delo v okviru prvega in drugega sklopa vaj, ki potekajo na Inštitutu za biologijo celice, obsega reševanje nalog, navedenih v spletni učilnici. Rešitve nalog študenti vpišejo v kviz, objavljen v spletni učilnici, in sicer najkasneje v 14 dneh po zadnji vaji, opravljeni na Inštitutu za biologijo celice. V spletni učilnici bodo objavljena podrobnejša navodila in tudi datumi, do kdaj bodo kvizi odprti. Ocena kviza mora biti vsaj 90 %, da lahko študent pristopi k zaključnemu izpitu. 14 dni po zaključku vaj omenjenih sklopov v spletni učilnici poteka tudi neobvezno preverjanje znanja, s katerim lahko študenti pridobijo do 5 % bonusa k oceni zaključnega izpita. Bonus se izračuna po naslednji formuli glede na dosežen uspeh pri neobveznem preverjanju znanja: 60–67 % možnih točk = 1 % bonusa, 68–75 % točk = 2 % bonusa, 76–83 % točk = 3 % bonusa, 84–91 % točk = 4 % bonusa, 92–100 % točk = 5 % bonusa.

b. Sprotno preverjanje znanja pri vajah iz sklopa Molekularna genetika:
Pri sprotnem preverjanju pripravljenosti na vajo in znanja pri vajah iz sklopa Molekularna genetika študenti odgovorijo na tri (3) vprašanja iz snovi vaj (gradivo: Navodila za vaje iz Medicinske molekularne genetike, ki so dostopni v Spletni učilnici UL MF). Vsak odgovor se točkuje z 1 točko. Končna ocena je opisna: je opravil/a, ni opravil/a. Za oceno opravil/a je na vsakem preverjanju treba doseči polovico točk.
Študenti, ki preverjanja niso opravili, morajo poznavanje snovi dokazati v pogovoru z asistentom. Študenti, ki preverjanja znanja niso opravili več kot dvakrat v semestru, morajo pred pristopom k pisnemu izpitu opraviti ponavljalni kolokvij, ki obsega 5 vprašanj iz celoletne snovi vaj in seminarjev

7. Druge informacije

V primeru vabljenega tujega predavatelja se lahko predavanja izvajajo tudi v angleškem jeziku. Ostale oblike pouka potekajo v slovenskem jeziku.

8. Reference nosilca predmeta ali koordinatorja vsebinskega sklopa

Prof. dr. Vita Dolžan
• Eektimmerman F, Swen JJ, den Broeder AA, Hazes JMW, Kurreeman FS, Verstappen SMM, Nair N, Pawlik A, Nurmohamed MT, Dolžan V, Böhringer S, Allaart CF, Guchelaar HJ. Genome-wide Association Study of Methotrexate-Induced Liver Injury in Rheumatoid Arthritis Patients. Clin Pharmacol Ther. 2023 Apr;113(4):916-923. doi: 10.1002/cpt.2858.
• Redenšek Trampuž S, Vogrinc D, Goričar K, Dolžan V. Shared miRNA landscapes of COVID-19 and neurodegeneration confirm neuroinflammation as an important overlapping feature. Front Mol Neurosci. 2023 Mar 17;16:1123955. doi: 10.3389/fnmol.2023.1123955.
• Tsermpini EE, Goričar K, Kores Plesničar B, Plemenitaš Ilješ A, Dolžan V. Genetic Variability of Incretin Receptors and Alcohol Dependence: A Pilot Study. Front Mol Neurosci. 2022 Jun 9;15:908948. doi: 10.3389/fnmol.2022.908948.

Datum objave

15. 09. 2024

NAVODILA ZA IZPOLNJEVANJE

- Vsak predmet ali vsebinski sklop mora imeti svoj učni načrt.

Prvi del – a. Podatki o učni enoti

- Pri izpolnjevanju točk 1–10 si pomagajte s predmetnikom Študijskega programa 2020.
- Če predmet ni uvrščen v modul, izpustite točko 1.
- Če predmet nima vsebinskih sklopov, izpustite točko 3.
- **Točka 7:** Izberite, ali gre za obvezni ali izbirni predmet.
- **Točka 8:** Označite lahko en, dva ali vse tri vertikalne stebre.
- Pojasnilo k točki 10 in 11: V tabelo vpišite število ur, ki so namenjene posamezni obliki pouka. Ena kreditna točka pomeni 30 ur obremenitve študenta. Teh 30 ur (pri čemer ura predstavlja 45 minut) se razdeli v razmerju 1:1, in sicer 15 ur za organizirane oblike pouka in 15 ur za individualno študijsko delo ter priprave na izpit, t.i. samostojno delo študenta. Ure se samodejno seštejejo.

Drugi del – b. Vsebina, temeljni cilji, potek študija

- **Točka 1**: Pri oblikovanju seznamov kliničnih slik in kliničnih veščin si pomagajte s seznamov Kliničnih slik in Kliničnih veščin, ki so del Predloga izboljšav in sprememb Študijskega programa 2020.
- **Točka 2:** Pri pisanju si pomagajte s seznamom Temeljnih ciljev in splošnimi in specifičnimi kompetencami, ki jih najdete v dokumentu z opisom predloga novega študijskega programa.
- **Točka 6:** Opišite tako sprotna kot tudi končna preverjanja znanja in navedite pogoje za pristop h končnemu preverjanju znanja.