



Kolegij: Orofacijalna genetika  
Voditelj: Prof.prim.dr.sc.Danko Bakarčić  
Katedra: Katedra za dječju stomatologiju  
Studij: Integrirani preddiplomski i diplomski sveučilišni studij dentalne medicine  
Godina studija: 4.godina  
Akademska godina: 2021/2022

## 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 oforacijalne 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 oforacijalne 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 oforacijalne strukture: down sindrom. Ishodi učenja: opisati najučestalije kromosomske sindrome koji zahvaćaju oforacijalne strukture (Down sindrom).

P13 Najučestalije kromosomske sindrome koji zahvaćaju oforacijalne strukture: fragilni x, klinefelter, turner sindrom. Ishodi učenja: opisati najučestalije kromosomske sindrome koji zahvaćaju oforacijalne 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 Rascjepl usne, čeljusti i nepca. Ishodi učenja: opisati i razlikovati rascjepe usne, čelusti 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:**

Studenci 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**.

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

Ocjenjivanje studenata vrši se primjenom ECTS (A-F) i brojanog sustava (1-5). Ocjenjivanje u ECTS sustavu izvodi se **apsolutnom raspodjelom**.

Studenci koji postignu manje od 49,9 ocjenskih (F ocjenska kategorija) moraju ponovno upisati kolegij.

Da bi student mogao biti ocijenjen završnom ocjenom mora uspješno položiti završni ispit. Ispitni prag na završnom ispitu je 50% uspješno riješenog ispita. Ukoliko ne zadovolji na završnom ispitu ukupno će dobiti negativnu ocjenu.

Konačna ocjena:

- konačna ocjena:
  - 0- 49,9 = F
  - 50- 59,9 = D - 2
  - 60- 74,9 = C - 2
  - 75- 89,9 = B - 3
  - 90-100 = A - 5

**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 2021./2022. godinu)**

Datum	Predavanja (vrijeme i mjesto)	Seminari (vrijeme i mjesto)	Vježbe (vrijeme i mjesto)	Nastavnik
5.10.2021.	P1 (11:45-12:30)			Prof. dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
7.10.2021. 31.1. 2022.	<b>E-kolegij</b> - predavanja su dostupna putem sustava Merlin čitavo vrijeme trajanja semestra, a konzultacije se izvode u dogovoru s voditeljem predmeta			Prof. dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent. dr.sc. 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	predavaonica Kreš. 40
P3	Pregled i evaluaciju kraniofacijalne regije kod kraniofacijalnih dismorfija	1	predavaonica Kreš. 40
P4	Metode u genetici (analiza obitelji, populacijske studije, blizanci, kromosomi, dermatoglifi)	1	predavaonica Kreš. 40
P5	Genetsko savjetovanje u dentalnoj medicini	1	predavaonica Kreš. 40
P6	Sindromi i sindromi s orodentalnim anomalijama	1	predavaonica Kreš. 40
P7	Dismorfije kraniofacijalnih struktura (minor i major anomalije)	1	predavaonica Kreš. 40
P8	Genetske anomalije zuba: anomalije broja, veličine,	1	predavaonica Kreš. 40
P9	Genetske anomalije zuba: anomalije oblika i strukture zuba.	1	predavaonica Kreš. 40
P10	Simptomatologija orofacijalne regije kod poremećaja u rastu	1	predavaonica Kreš. 40
P11	Simptomatologiju kod najučestalijih sindroma razne geneze sa manifestacijama u području orofacijalne regije	1	predavaonica Kreš. 40
P12	Najučestalije kromosomske sindrome koji zahvaćaju orofacijalne strukture: down sindrom	1	predavaonica Kreš. 40
P13	Najučestalije kromosomske sindrome koji zahvaćaju orofacijalne strukture: fragilni x, klinefelter, turner sindrom.	1	predavaonica Kreš. 40
P14	Ektodermalne displazije	1	predavaonica Kreš. 40
P15	Metabolički poremećaji kraniofacijalnih struktura: mukopolisaharidoze, mukilipidoza,	1	predavaonica Kreš. 40
P16	Metabolički poremećaji kraniofacijalnih struktura: homocistinurija, lesch-nyhan sindrom	1	predavaonica Kreš. 40
P17	Genetski poremećaji parodontnih struktura	1	predavaonica Kreš. 40
P18	Rascjepi usne, čeljusti i nepca	1	predavaonica Kreš. 40
P19	Sindromi s rascjepima (rovinova sekvencija, eec sindrom, vander - woude sindrom)	1	predavaonica Kreš. 40
P20	Rekombinacije kod kojih susrećemo sindrome s orodentalnim anomalijama	1	predavaonica Kreš. 40
	<b>Ukupan broj sati predavanja</b>	<b>20</b>	

	<b>ISPITNI TERMINI (završni ispit)</b>
1.	10.2.2022.
2.	24.2.2022.
3.	9.6.2022.
4.	8.9.2022.
5.	
6.	
7.	