



**Kolegij: Orofacijalna genetika**  
**Voditelj: Prof.prim.dr.sc.Danko Bakarčić**  
**Katedra: Katedra za dječju stomatologiju**  
**Studij: Integrirani preddiplomski i diplomski sveučilišni studij Dentalna medicina**  
**Godina studija: IV. godina**  
**Akadska 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 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. Na kraju nastave održat će se pisani test kao završni ispit. Na završnom ispitu student stječe 1,5 ECTS bod.

**Popis obvezne ispitne literature:**

1.Škrinjarčić I. Orofacijalna genetika. Školska knjiga, Zagreb, 2006.

**Popis dopunske literature:**

- 1.Škrinjarčić I. Genetičke abnormalnosti zuba i orofacijalnih struktura. U: Zergollern Lj. (ur): Medicinska genetika I. Školska knjiga Zagreb, 1991.
- 2.Škrinjarčić I. Genetski činioci u etiologiji (mentalnih bolesti).U:Nikolić i sur.:Mentalni poremećaji u djece i omladine, Školska knjiga, Zagreb, 1988.
- 3.Škrinjarčić I,Nikolić S,Genetski aspekti mentalnih poremećaja. U:Nikolić S. i sur.:Mentalni poremećaji u djece i omladine II, Školska knjiga, Zagreb, 1990.
- 4.Škrinjarčić 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: objasniti genetsko savjetovanje u dentalnoj medicini
- P6 Sindromi i sindromi s orodentalnim anomalijama  
Ishodi učenja: definirati sindrome i sindrome s orodentalnim 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 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

#### **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):**

Ocjenjivanje studenata provodi se prema važećem Pravilniku o studijima Sveučilišta u Rijeci. Ocjenjivanje studenata vrši se primjenom ECTS (A-F) i brojčanog sustava (1-5). Ocjenjivanje u ECTS sustavu izvodi se apsolutnom raspodjelom.

Studenti tijekom nastave mogu maksimalno ostvariti 50 ocjenskih bodova, a na završnom ispitu 50 ocjenskih bodova.

Od maksimalnih 50 ocjenskih bodova koje je moguće ostvariti tijekom nastave, student mora sakupiti minimum od 25 ocjenskih bodova da bi pristupio završnom ispitu. Studenti koji sakupe manje od 25 ocjenskih bodova imaju priliku za jedan popravni međuispit te, ako na tom međuispitu ispitu zadovolje, moći će pristupiti završnom ispitu. Studenti koji sakupe između 25 i 32 ocjenskih bodova imaju pravo izaći na završni ispit, koji se tada smatra popravnim ispitom i ne boduje se, i u tom slučaju završna ocjena može biti jedino dovoljan 2 (50%).

Studenti koji sakupe manje od 25 ocjenskih bodova (F ocjenska kategorija) moraju ponovno upisati kolegij.

Ocjenske bodove student stječe aktivnim sudjelovanjem u nastavi i izvršavanjem postavljenih zadataka na sljedeći način:

Aktivnost na nastavi nosi maksimalno 10 bodova.

Seminarski rad nosi maksimalno 40 bodova:

Elementi koji se uzimaju u obzir pri ocjenjivanju usmene prezentacije seminarskog rada:

pridržavanje zadanog vremena, jasnoća izlaganja, duhovitost i originalnost prezentacije i forma prezentacije.

Elementi koji se uzimaju u obzir pri ocjenjivanju pisanog seminarskog rada: kvaliteta obrade teme (struktura, stil, točnost i dr), opširnost, forma predanog materijala i korištena literatura.

UKUPNO 50 OCJENSKIH BODOVA

Studenti koji su tijekom nastave ostvarili više od 25 bodova obavezno pristupaju završnom ispitu na kojem mogu ostvariti maksimalno 50 bodova.

Pisani ispit ima 20 pitanja s četiri ponuđena i samo jednim točnim odgovorom. Nema negativnih bodova.

Student za prolaz mora imati 50 % točnih odgovora. Svaki daljnji odgovor množi se koeficijentom 0,5 te se dobiva ukupan broj bodova .

Usmeni ispit sastoji se od odgovaranja na 5 pitanja te se boduje na sljedeći način:

1 točan odgovor – 10 bodova

2 točna odgovora – 15 bodova

3 točna odgovora – 20 bodova

4 točna odgovora – 25 bodova

5 točnih odgovora – 30 bodova

Ocjenjivanje u ECTS sustavu vrši se apsolutnom raspodjelom, odnosno na temelju konačnog postignuća:

izvrstan (5) A - 90 do 100%

vrlo dobar (4) B - 75 do 89,9%

dobar (3) C - 60 do 74,9%

dovoljan (2) D - 50 do 59,9%

nedovoljan (1) F - 0 do 49,9%

**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
6.10.2021.	P1P2 (17.30-19.00)			Prof. dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
13.10.2021.	P3P4 (17.30-19.00)			Prof. dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
20.10.2021.	P5P6 (17.30-19.00)			Prof. dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
27.10.2021.	P7P8 (17.30-19.00)			Prof. dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
3.11.2021.	P9P10 (17.30-19.00)			Prof. dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
10.11.2021.	P11P12 (17.30-19.00)			Prof. dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
17.11.2021.	P13P14 (17.30-19.00)			Prof. dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
24.11.2021.	P15P16 (17.30-19.00)			Prof. dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
01.12.2021.	P17P18 (17.30-19.00)			Prof. dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
08.12.2021.	P19P20 (17.30-19.00)			Prof. dr.sc. Danko Bakarčić, 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 orodontalnim 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 orodontalnim 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.