



Sveučilište u Rijeci

Fakultet dentalne medicine

**Kolegij: Orofacijalna genetika**

**Voditelj: Prof.prim.dr.sc.Danko Bakarčić**

**Katedra: Katedra za dječju stomatologiju**

**Studij: Sveučilišni integrirani prijediplomski i diplomski studij Dentalna medicina**

**Godina studija: 4**

**Akadska godina: 2023./2024.**

## IZVEDBENI PLAN KOLEGIJA

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.):

### Voditelj predmeta:

Prof.prim.dr.sc.Danko Bakarčić

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).

### 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:

Dio nastave se izvodi u obliku predavanja u e-obliku - predavanja su dostupna putem sustava Merlin čitavo vrijeme trajanja semestra, a konzultacije se izvode u dogovoru s voditeljem predmeta. Predviđeno vrijeme trajanja nastave je jedan semestar. Izvršavanjem svih nastavnih aktivnosti te pristupanjem 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 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 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, dijagnosticanje 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

**Popis seminara s pojašnjenjem:**

**Popis vježbi s pojašnjenjem:**

**Obveze studenata:**

Studenti su obvezni redovito pohađati i aktivno sudjelovati u svim oblicima nastave.  
Maksimalni izostanci do 30% nastave uz pismeno opravdavanje i nadoknade.

**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 studijimai studiranju na Sveučilištu 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 brojčanog sustava (1-5). Ocjenjivanje u ECTS sustavu izvodi se **apsolutnom raspodjelom**.

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.

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

**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:**

da

**Ostale napomene (vezane uz kolegij) važne za studente:**

Svaka upotreba tuđeg teksta ili drugog oblika autorskog djela, kao i upotreba ChatGPT ili bilo kojeg drugog alata čija se funkcionalnost temelji na tehnologiji umjetne inteligencije, bez jasnog i nedvosmislenog navođenja izvora, smatra se povredom tuđeg autorskog prava i načela akademske čestitosti te predstavlja tešku povredu studentskih obveza što za sobom povlači stegovnu odgovornost i stegovne mjere sukladno Pravilniku o stegovnoj odgovornosti studenata.

Vrijeme konzultacija: četvrtkom u 8:00 uz obavezu prethodnu najavu barem jedan dan prije.



**SATNICA IZVOĐENJA NASTAVE (za akademsku 2023. /2024. godinu)**

Datum	Predavanja (vrijeme i mjesto)	Seminari (vrijeme i mjesto)	Vježbe (vrijeme i mjesto)	Nastavnik
4.10.2023.	P1,P2 (17:30-19:00) onsite			Prof. .dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
11.10.2023.	P3,P4 (17:30-19:00) onsite			Prof. .dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
18.10.2023.	P5,P6 (17:30-19:00) onsite			Prof. .dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
25.10.2023.	P7,P8 (17:30-19:00) onsite			Prof. .dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
8.11.2023.	P9,P10 (17:30-19:00) onsite			Prof. .dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
15.11.2023.	P11,P12 (17:30-19:00) onsite			Prof. .dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
22.11.2023.	P13,P14 (17:30-19:00) online			Prof. .dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
29.11.2023.	P15,P16 (17:30-19:00) online			Prof. .dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
6.12.2023.	P17,18(17:30-19:00) online			Prof. .dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
13.12.2023.	P19,P20(17:30-19:00) online			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. 42
P2	Epidemiologija kraniofacijalnih malformacija, frekvencija genetskih bolesti u populaciji	1	predavaonica Kreš. 42
P3	Pregled i evaluaciju kraniofacijalne regije kod kraniofacijalnih dismorfija	1	predavaonica Kreš. 42
P4	Metode u genetici (analiza obitelji, populacijske studije, blizanci, kromosomi, dermatoglifi)	1	predavaonica Kreš. 42
P5	Genetsko savjetovanje u dentalnoj medicini	1	predavaonica Kreš. 42
P6	Sindromi i sindromi s orodontalnim anomalijama	1	predavaonica Kreš. 42
P7	Dismorfije kraniofacijalnih struktura (minor i major anomalije)	1	predavaonica Kreš. 42
P8	Genetske anomalije zuba: anomalije broja, veličine,	1	predavaonica Kreš. 42
P9	Genetske anomalije zuba: anomalije oblika i strukture zuba.	1	predavaonica Kreš. 42
P10	Simptomatologija orofacijalne regije kod poremećaja u rastu	1	predavaonica Kreš. 42
P11	Simptomatologiju kod najučestalijih sindroma razne geneze sa manifestacijama u području orofacijalne regije	1	predavaonica Kreš. 42
P12	Najučestalije kromosomske sindrome koji zahvaćaju oforacijalne strukture: Down sindrom	1	predavaonica Kreš. 42
P13	Najučestalije kromosomske sindrome koji zahvaćaju oforacijalne strukture: fragilni x, Klinefelter, Turner sindrom.	1	online
P14	Ektodermalne displazije	1	online
P15	Metabolički poremećaji kraniofacijalnih struktura: mukopolisaharidoze, mukilipidoza,	1	online
P16	Metabolički poremećaji kraniofacijalnih struktura: homocistinurija, lesch-nyhan sindrom	1	online
P17	Genetski poremećaji parodontnih struktura	1	online
P18	Rascjepi usne, čeljusti i nepca	1	online
P19	Sindromi s rascjepima (rovinova sekvencija, eec sindrom, vander - woude sindrom)	1	online
P20	Rekombinacije kod kojih susrećemo sindrome s orodontalnim anomalijama	1	online
	<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.	7.2.2024.
2.	21.2.2024.
3.	12.6.2024.
4.	4.9.2024.

Predmet	Orofacijalna genetika			
Oblik nastave	Predavanja	Seminari	Vježbe	ukupno
Ukupni broj sati	20	-	-	20
Broj sati on line	8	-	-	8
postotak	40	-	-	40

Ispitni rokovi navedeni u tablici mogu se razlikovati od termina ispita objavljenih u sumarnoj tablici ispita u kojoj su točni termini ispita. Tablica ispita objavljena je na web stranici Fakulteta pod Studiji - IZVEDBENI PLAN STUDIJA U AKADEMSKOJ GODINI 2023./2024.