



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

Akademski godina: 2024./2025.

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, 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 orodentalnim anomalijama. Ishodi učenja:
razlikovati kombinacije kod kojih susrećemo sindrome s orodentalnim 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 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**.

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 obaveznu prethodnu najavu barem jedan dan prije.



SATNICA IZVOĐENJA NASTAVE (za akademsku 2024./2025. godinu)

Datum	Predavanja (vrijeme i mjesto)	Seminari (vrijeme i mjesto)	Vježbe (vrijeme i mjesto)	Nastavnik
2.10.2024.	P1,P2 (17:45-19:15) onsite			Prof.prim.dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
9.10.2024.	P3,P4 (17:45-19:15) onsite			Prof.prim.dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
16.10.2024.	P5,P6 (17:45-19:15) onsite			Prof.prim.dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
23.10.2024.	P7,P8 (17:45-19:15) onsite			Prof.prim.dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
30.10.2024.	P9,P10 (17:45-19:15) onsite			Prof.prim.dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
6.11.2024.	P11,P12 (17:45-19:15) onsite			Prof.prim.dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
13.11.2024.	P13,P14 (17:45-19:15) online			Prof.prim.dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
20.11.2024.	P15,P16 (17:45-19:15) online			Prof.prim.dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
27.11.2024.	P17,18(17:45-19:15) online			Prof.prim.dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.
4.12.2024.	P19,P20(17:45-19:15) online			Prof.prim.dr.sc. Danko Bakarčić, dr.med.dent.



Popis predavanja, seminara i vježbi:

	PREDAVANJA (tema predavanja)	Broj sati nastave	Mjesto održavanja
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 orodentalnim 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 orodentalnim anomalijama	1	online
	Ukupan broj sati predavanja	20	



	SEMINARI (tema seminara)	Broj sati nastave	Mjesto održavanja
	Ukupan broj sati seminara		

	VJEŽBE (tema vježbe)	Broj sati nastave	Mjesto održavanja
	Ukupan broj sati vježbi		

	ISPITNI TERMINI (završni ispit)
1.	7.2.2025.
2.	21.2.2025.
3.	13.6.2025.
4.	5.9.2024.

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