



Univerza v Mariboru

Medicinska fakulteta

## UČNI NAČRT PREDMETA / COURSE SYLLABUS

<b>Ime predmeta:</b>	<b>Genetika</b>							
<b>Course title:</b>	<b>Genetics</b>							
<b>Študijski program in stopnja</b> <b>Study programme and cycle</b>	<b>Študijska smer</b> <b>Study option</b>			<b>Letnik</b> <b>Year of study</b>	<b>Semester</b> <b>Semester</b>			
Biomedicinska tehnologija/3. stopnja				<b>1</b>	<b>1 ali 2</b>			
Biomedical Technology/3rd Degree								
<b>Vrsta predmeta (obvezni ali izbirni) /</b> <b>Course type (compulsory or elective)</b>				Temeljni Basic				
<b>Univerzitetna koda predmeta / University course code:</b>								
<b>Predavanja</b> <b>Lectures</b>	<b>Seminar</b> <b>Seminar</b>	<b>Vaje</b> <b>Tutorial</b>			<b>Klinične vaje</b> <b>Clinical training</b>	<b>Druge oblike študija</b> <b>Other forms of study</b>	<b>Samost. delo</b> <b>Individual work</b>	<b>ECTS</b>
<b>20</b>	<b>40</b>	<b>15</b>					<b>195</b>	<b>9</b>
		<b>AV</b>	<b>LV</b>	<b>RV</b>				
<b>Nosilec predmeta / Course coordinator:</b>	Prof. dr. Nadja KOKALJ VOKAČ Prof. dr. Peter DOVČ Prof. dr. Damjan GLAVAČ							
<b>Jeziki /Languages:</b>	<b>Predavanja / Lectures:</b>		Slovenski/Slovene					
	<b>Vaje / Tutorial:</b>		Slovenski /Slovene					
<b>Pogoji za vključitev v delo oz. za opravljanje študijskih obveznosti:</b>	<b>Prerequisites for enrolling in the course or for performing study obligations:</b>							
<b>Vsebina (kratek pregled učnega načrta):</b>	<b>Content (syllabus outline):</b>							
Vloga genetike v medicini. Struktura genoma in njen pomen za medicinsko genetiko. Izbrani primeri monogenških in poligenških bolezni. Genetika raka. Nove metode molekularne diagnostike. Nekodirajoča DNA in njen pomen za medicinsko genetiko. Primeri uporabe asociacijske analize na celotnem genomu (ang. GWAS) npr. pri ALS (amiotrofični lateralni sklerozi). Dolga nekodirajoča RNA (ang. lncRNA) pri raku. Pomen in vloga mikroRNA pri boleznih. Izbrani primeri farmakogenetike /farmakogenomike.	The role of genetics in medicine. The structure of the genome and its significance for medical genetics. Selected cases of monogenic and polygenic diseases. Genetics of cancer. New methods of molecular diagnostics. Non-coding DNA and its significance for medical genetics. Examples of the use of GWAS-related association assay, e.g. in ALS (amyotrophic lateral sclerosis). Long non-coding RNA (angina lncRNA) in cancer. The importance and role of microRNA in diseases. Selected examples of pharmacogenetics / pharmacogenomics. Different levels of gene expression control							

<p>Različne ravni uravnavanja izražanja genov (transkripcija, struktura kromatina, translacija, procesiranje RNA, RNA inerenca, razvojno uravnavanje genske ekspresije). Pomen metilacije pri raku in metode za njeno določanje. Odstopanja od Mendelovih principov dedovanja in populacijska genetika Analiza genoma in odkrivanje vzročnih regij za fenotipske lastnosti (poligenske lastnosti) Nove tehnologije za študij transkripciona, transkriptomika posameznih celic Tehnologije, ki omogočajo gensko zdravljenje (različne oblike kloniranja, matične celice, celična terapija) Strategije odkrivanja vzročnih lokusov za recesivne bolezni (regije homozigotnosti) Genetsko ozadje procesov staranja Mitohondrijske mutacije in z njimi povzročene bolezni. Interakcija mikrobioma z genomom gostitelja Odkrivanje in mapiranje strukturnih genomskih sprememb. Potek obravnave bolnika z gensko boleznijo v ambulanti za genetsko svetovanje in genetska diagnostika. Strukturne genomske variabilnosti in njihov pomen v razvoju in nevropsihiatričnih stanjih.</p>	<p>(transcription, chromatin structure, translation, RNA processing, RNA inertia, developmental regulation of gene expression). The importance of methylation in cancer and methods for its determination. Deviations from Mendel's principles of inheritance and population genetics Genome analysis and detection of causal genomic regions for phenotypic traits (polygenic) New transcriptomic technologies, transcriptomics of single cells Gene therapy technologies (various cloning strategies, stem cells, cell therapy) Strategies for detecting causative loci for recessive diseases (regions of homozygosity) Genetic background of aging processes Mitochondrial mutations and diseases caused by them. Interaction of microbial with host genome Detection and mapping of structural genomic mutations. The course of treatment of a patient with a genetic disorder in a clinic for genetic counselling and genetic diagnostics. Structural genomic variability and their importance in development and neuropsychiatric conditions.</p>
<p><b>Temeljna literatura in viri / Reading materials:</b></p>	
<p>Predavanja Članki za seminarje Učbeniki:  <ul style="list-style-type: none"> <li>– Thompson &amp; Thompson : Genetics in Medicine, W.B.Saunders Company., 6th ISBN 0-7216-0244-4 and 7th ed. ISBN: 9781416030805, 2007 , ISBN: 9781437706963 8<sup>th</sup> ed. 2016.</li> <li>– Andrew Read and Dian Donnai: New Clinical Genetics, 3<sup>rd</sup> Ed., 2015, ISBN 9781907904677.</li> <li>– G. Bradley Schaefer, James N. Thompson, Jr. Medical Genetics: An Integrated Approach. McGraw-Hill Education Press, 2014.</li> </ul> </p>	
<p><b>Cilji in kompetence:</b></p>	<p><b>Objectives and competences:</b></p>
<p>Predmet ponuja študentu pregledna in nekatera poglobljena znanja o zgradbi, organizaciji ter delovanju prokariotskega in eukariotskega genoma. Študenta seznanja z vlogo genetskih faktorjev pri vzrokih humanih boleznih, s kompleksno analizo delovanja in prenosa genetske informacije ter dedovanjem. Poudarek predavanj je na aplikativni vlogi genetike v sodobnih medicinskih tehnikah, diagnostiki in genski terapiji.</p>	<p>The subject offers a review and some extensive knowledge of the structure, organization and action of the prokaryotic and eukaryotic genome. It will acquaint the student with the role of genetic factors in human diseases and with their contribution to multifactorial diseases, with a complex analysis of the action and transfer of genetic information and inheritance. The stress is on the applicative role of genetics in modern medical techniques, diagnosis and gene therapy.</p>

<b>Predvideni študijski rezultati:</b>		<b>Intended learning outcomes:</b>	
<b>Znanje in razumevanje:</b> Študent si poglobi znanje o genetskih mehanizmih ter razširi poznavanje uporabe genetskih tehnologij v medicini in biotehnologiji. Praktična znanja pridobi pri individualnem delu ob izdelavi raziskovalnega (doktorskega) projekta v genetskem laboratoriju, kjer se seznanj z osnovnimi tehnikami genetske analize.		<b>Knowledge and understanding:</b> The student acquires knowledge of genetic mechanisms and a broader knowledge of the use of genetic technologies in medicine and biotechnology. He/she acquires practical knowledge in individual work in preparing a research (doctoral) project in the genetic lab, where he/she becomes acquainted with the basic techniques of genetic analysis.	
<b>Prenosljive/ključne spretnosti in drugi atributi:</b> Ob izdelavi raziskovalnega (doktorskega) projekta se nauči uporabljati metode ter rezultate genetskih analiz v različne aplikativne namene na področju medicinske genetske diagnostike.		<b>Transferable/key competences and other abilities:</b> In preparing the research (doctoral) project the student learns to use the methods and results of genetic analyses for various applicative purposes in the field of medical genetic diagnosis.	
<b>Metode poučevanja in učenja:</b>		<b>Learning and teaching methods:</b>	
Predavanja Seminarji Laboratorijske vaje		Lectures Seminars Laboratory work	
<b>Načini ocenjevanja:</b>	<b>Delež (v %) / Share (in %)</b>	<b>Assessment methods:</b>	
Način (pisni izpit, ustno izpraševanje, naloge, projekt)		Method (written or oral exam, coursework, project):	
Pisni izpit	60 %	Written examination	
Seminarske naloge	40 %	Seminar work	
<b>Reference nosilca / Course coordinator's references:</b>			
<b>Prof. dr. Nadja KOKALJ VOKAČ:</b> MUJEZINOVIĆ, Faris, KRGOVIĆ, Danijela, BLATNIK, Ana, ZAGRADIŠNIK, Boris, VIPOTNIK-VESNAVER, Tina, ČAKŠ GOLEC, Tina, TUL, Nataša, KOKALJ-VOKAČ, Nadja. Simpson-Golabi-Behmel syndrome : a prenatal diagnosis in a foetus with GPC3 and GPC4 gene microduplications. Clinical genetics, ISSN 1399-0004, Jul. 2016, vol. 90, issue 1, str. 99-101, ilustr. <a href="http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/cge.12725/epdf">http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/cge.12725/epdf</a> , doi: 10.1111/cge.12725. [COBISS.SI-ID 5610815], [JCR, SNIP, WoS do 15. 12. 2019: št. citatov (TC): 8, čistih citatov (CI): 8, čistih citatov na avtorja (CIAu): 1.00, Scopus do 29. 11. 2019: št. citatov (TC): 7, čistih citatov (CI): 7, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0.88] kategorija: 1A2 (Z, A1/2); uvrstitev: SCI, Scopus, MBP; tip dela je verificiral OSICB točke: 11.4, št. avtorjev: 8			
PREPELUH, Nina, KORPAR, Bojan, ZAGORAC, Andreja, ZAGRADIŠNIK, Boris, GOLUB, Andreja, KOKALJ-VOKAČ, Nadja. A mosaic form of microphthalmia with linear skin defects. BMC pediatrics, ISSN 1471-2431, 2018, [Vol.] 18, [no]. 1, f. [1]-5, ilustr. <a href="https://bmcpediatr.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12887-018-1234-4">https://bmcpediatr.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12887-018-1234-4</a> , doi: 10.1186/s12887-018-1234-4. [COBISS.SI-ID 6417471], [JCR, SNIP, WoS do 9. 8. 2020: št. citatov (TC): 1, čistih citatov (CI): 1, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0.17, Scopus do 29. 7. 2020: št. citatov (TC): 1, čistih citatov (CI): 1, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0.17] kategorija: 1A2 (Z, A1/2); uvrstitev: SCI, Scopus, MBP; tip dela je verificiral OSICB točke: 14.82, št. avtorjev: 6			
GREGORIČ KUMPERŠČAK, Hojka, KRGOVIĆ, Danijela, DROBNIČ RADOBUJAC, Maja, ŠENICA, Nina, ZAGORAC, Andreja, KOKALJ-VOKAČ, Nadja. CNVs and chromosomal aneuploidy in patients with early-onset schizophrenia and bipolar disorder : genotype-phenotype associations. Frontiers in psychiatry, ISSN 1664-0640, 12. Jan. 2021, vol. 11, str. 1-16, ilustr. <a href="https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fpsy.2020.606372/full">https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fpsy.2020.606372/full</a> ,			

<https://doi.org/10.3389/fpsy.2020.606372>, doi: 10.3389/fpsy.2020.606372. [COBISS.SI-ID 46840579], [JCR, SNIP, WoS do 20. 2. 2021: št. citatov (TC): 0, čistih citatov (CI): 0, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0, Scopus do 10. 2. 2021: št. citatov (TC): 0, čistih citatov (CI): 0, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0] kategorija: 1A2 (Z, A', A1/2); uvrstitev: SSCI, SCI, Scopus, MBP; tip dela je verificiral OSICM točke: 16, št. avtorjev: 6

**Prof. dr. Peter DOVČ:**

MALOVRH, Špela, KUNEJ, Tanja, KOVAČ, Milena, DOVČ, Peter. The microRNA gene bta-mir-2313 in cattle : an atlas of regulatory elements and an association analysis with growth and carcass traits in the Slovenian Simental cattle breed. Archives animal breeding, ISSN 2363-9822, 2018, vol. 61, iss. 3, str. 271-278, ilustr. <https://www.arch-anim-breed.net/61/271/2018/aab-61-271-2018.html>. [COBISS.SI-ID 4102792], [JCR, SNIP, Scopus do 29. 11. 2019: št. citatov (TC): 2, čistih citatov (CI): 0, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0] kategorija: 1A2 (Z, A1/2); uvrstitev: SCI, Scopus, MBP; tip dela je verificiral OSICB točke: 20, št. avtorjev: 4

JANEŠ, Mateja, ZORC, Minja, ČUBRIČ ČURIK, Vlatka, ČURIK, Ino, DOVČ, Peter. Population structure and genetic history of Tibetan Terriers. Genetics selection evolution, ISSN 1297-9686. [Online ed.], 2019, vol. 51, no. 79, str. 1-12, ilustr. <https://gsejournal.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12711-019-0520-4>, doi: 10.1186/s12711-019-0520-4. [COBISS.SI-ID 4349576], [JCR, SNIP, WoS do 22. 1. 2020: št. citatov (TC): 0, čistih citatov (CI): 0, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0, Scopus do 22. 1. 2020: št. citatov (TC): 0, čistih citatov (CI): 0, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0] kategorija: 1A1 (Z, A', A1/2); uvrstitev: SCI, Scopus, MBP; tip dela še ni verificiran točke: 25.58, št. avtorjev: 5

OGOREVC, Jernej, SIMČIČ, Mojca, ZORC, Minja, ŠKRJANC, Monika, DOVČ, Peter. TLR2 polymorphism (rs650082970) is associated with somatic cell count in goat milk. PeerJ, ISSN 2167-8359, 31. jul. 2019, vol. 7, str. 1-9, e-7340, ilustr. <https://peerj.com/articles/7340.pdf>, doi: 10.7717/peerj.7340. [COBISS.SI-ID 4274568], [JCR, SNIP, WoS do 16. 8. 2019: št. citatov (TC): 0, čistih citatov (CI): 0, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0, Scopus do 8. 11. 2019: št. citatov (TC): 0, čistih citatov (CI): 0, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0] kategorija: 1A2 (Z, A1/2); uvrstitev: SCI, Scopus, MBP; tip dela je verificiral OSICB točke: 18.17, št. avtorjev: 5

**Prof. dr. Damjan GLAVAČ:**

HOČEVAR, Alojzija, TOMŠIČ, Matija, PIŽEM, Jože, BOLHA, Luka, SODIN-ŠEMRL, Snežna, GLAVAČ, Damjan. MicroRNA expression in the affected skin of adult patients with IgA vasculitis. Clinical rheumatology, ISSN 0770-3198, 2019, vol. 38, no. 2, str. 339-345. <https://link.springer.com/article/10.1007/s10067-018-4250-8>, doi: 10.1007/s10067-018-4250-8. [COBISS.SI-ID 33871833], [JCR, SNIP, WoS do 15. 12. 2019: št. citatov (TC): 1, čistih citatov (CI): 0, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0, Scopus do 29. 11. 2019: št. citatov (TC): 1, čistih citatov (CI): 0, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0] kategorija: 1A3 (Z); uvrstitev: SCI, Scopus, MBP; tip dela je verificiral OSICM točke: 11.2, št. avtorjev: 6

ZUPAN, Andrej, FAKIN, Ana, BATTELINO, Saba, JARC-VIDMAR, Martina, HAWLINA, Marko, BONNET, Crystel, PETIT, Christine, GLAVAČ, Damjan. Clinical and haplotypic variability of Slovenian USH2A patients homozygous for the c. 11864G>A nonsense mutation. Genes, ISSN 2073-4425, 2019, vol. 10, no. 12, str. 1-12, ilustr. <https://www.mdpi.com/2073-4425/10/12/1015>, doi: 10.3390/genes10121015. [COBISS.SI-ID 34616281], [JCR, SNIP, WoS do 31. 1. 2020: št. citatov (TC): 0, čistih citatov (CI): 0, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0, Scopus do 29. 12. 2019: št. citatov (TC): 0, čistih citatov (CI): 0, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0] kategorija: 1A2 (Z, A1/2); uvrstitev: SCI, Scopus, MBP; tip dela je verificiral OSICM točke: 11.61, št. avtorjev: 8

GLAVAČ, Damjan, JARC-VIDMAR, Martina, VRABEC, Katarina, RAVNIK-GLAVAČ, Metka, FAKIN, Ana, HAWLINA, Marko. Clinical and genetic heterogeneity in Slovenian patients with BEST disease. Acta ophthalmologica, ISSN 1755-3768, Dec. 2016, vol. 94, iss. 8, str. e786-e794. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/aos.13202/full>, doi: 10.1111/aos.13202. [COBISS.SI-ID



Univerza v Mariboru

Medicinska fakulteta

33125849], [JCR, SNIP, WoS do 15. 9. 2019: št. citatov (TC): 3, čistih citatov (CI): 3, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0.50, Scopus do 29. 4. 2019: št. citatov (TC): 3, čistih citatov (CI): 3, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0.50] kategorija: 1A1 (Z, A', A1/2); uvrstitev: SCI, Scopus (d), Scopus, MBP; tip dela je verificiral OSICM  
točke: 18.82, št. avtorjev: 6