



Univerza v Mariboru  
University of Maribor

Medicinska fakulteta  
Faculty of Medicine



#### OPIS PREDMETA / SUBJECT SPECIFICATION

|                |          |
|----------------|----------|
| Predmet:       | GENETIKA |
| Subject Title: | GENETICS |

| Študijski program<br>Study programme               | Študijska smer<br>Study field | Letnik<br>Year | Semester<br>Semester |
|----------------------------------------------------|-------------------------------|----------------|----------------------|
| BIOMEDICINSKA TEHNOLOGIJA<br>BIOMEDICAL TECHNOLOGY | Genetika<br>Genetics          | 1              | 1, 2                 |

Univerzitetna koda predmeta / University subject code: 1005

| Predavanja<br>Lectures | Seminar<br>Seminar | Sem. vaje<br>Tutorial | Lab. vaje<br>Lab. work | Teren. vaje<br>Field work | Samost. delo<br>Individ. work | ECTS |
|------------------------|--------------------|-----------------------|------------------------|---------------------------|-------------------------------|------|
| 20                     | 40                 |                       | 15                     |                           | 225                           | 10   |

Nosilec predmeta / Lecturer:

Prof. dr. Nadja KOKALJ VOKAČ  
Prof. dr. Maja RUPNIK  
Prof. dr. Peter DOVČ  
Prof. dr. Damjan GLAVAČ

Jeziki / Predavanja / Lecture: Slovenščina / Slovene,  
Languages: Angleščina / English

Vaje / Tutorial:

Pogoji za vključitev v delo oz. za opravljanje študijskih obveznosti:

Kandidat mora imeti pred vpisom ustrezno znanje iz naravoslovnih ved z ustreznega področja na nivoju univerzitetnega študija.

Prerequisites:

Prior to entering, the candidate for postgraduate program must have an appropriate knowledge and understanding of bioscience (biology, chemistry, physics, mathematics) on the university level.

Vsebina:

Vloga genetike v medicini.  
Struktura in vloga nukleinskih kislin.  
Geni in kromosomi.  
Organizacija človeškega genoma, projekt človeškega genoma.  
Kromosomska teorija dednosti.  
Medicinska citogenetika.  
Razširjena Mendlova analiza in osnove populacijske genetike.  
Razvoj molekularnih markerjev.  
Strategije genskega mapiranja pri evkariontih.  
Transkripcijsko uravnavanje genske ekspresije.  
RNA procesiranje.  
Mehanizmi zgodnje diferenciacije celic.  
Genomika.  
Proteomika.  
Genetika raka.  
Gensko zdravljenje.  
Nove genske tehnologije .  
Kloniranje.

Contents (Syllabus outline):

The role of genetics in medicine  
Structure and role of nucleic acids  
Genes and chromosomes  
Organization of human genome, Human Genome Project  
Medical cytogenetics  
Chromosomal mechanisms of inheritance.  
Mendelian genetics, population genetics and genetic diversity  
Development of genetic markers.  
Strategy of gene mapping in eukaryotes.  
Regulation of gene expression with transcription, RNA processing.  
Mechanisms of early cell differentiation.  
Genomics  
Proteomics  
Cancer genetics  
Gene therapy  
New technologies in genetics.  
Cloning

**Genetika prokariontov:**

- mehanizmi medvrstnega prenosa genetske informacije (transpozoni, konjugacija, transformacija),
- širjenje determinant rezistence in nastanek multirezistentnih bakterij,
- kontrolni mehanizmi izražanja genov pri bakterijah,
- vloga pri patogenezi (quorum sensing, uravnavanje na nivoju transkripcije in translacije, dvokomponentni sistemi, primeri evolucije uravnavanja virulenčnih dejavnikov kot prilagoditev na gostitelja).

**Genetics of prokaryotes**

- Mechanisms of interspecies transfer of genetic information (transposons, conjugation, transformation)
- Spreading of resistance and development of multiresistance bacteria
- Control mechanisms of gene expression in bacteria
- The role in pathogenesis (quorum sensing, regulation of transcription and translation, two-component systems, examples of evolutionary regulated virulent mechanisms as adaptation to the host).

**Temeljni študijski viri / Textbooks:**

1. Thompson & Thompson : Genetics in Medicine, Sixth Edition, W.B.Saunders Company, 2001.
2. Strachan T, Read AP: Human Molecular Genetics 2, BIOS Scientific Publishers Limited, 2000.
3. Winter P.C., Hickey G.I., Fletcher H.L.: Genetics, BIOS Scientific Publishers Limited, 2002.
4. Czepulowski B.: Analyzing Chromosomes, BIOS Scientific Publishers Limited, 2001.
5. Gelehrter T.D., Collins F.S., Ginsburg D.: Principles of Medical Genetics, 2nd ed. Baltimore, Lippincott Williams and Wilkins, 1998.
6. Lewin B: Genes VII, Oxford University Press, 2000.
7. Vogel, Motulsky: Human Genetics, Problems and Approaches, 3<sup>rd</sup> Ed, Springer, 1997.
8. Cox T.M. and Sincler J.: Molecular Biology in Medicine. Blackwell Science, Oxford, 1997

**Cilji:**

Premet ponuja študentu pregledna in nekatera poglobljena znanja o zgradbi, organizaciji ter delovanju prokariotskega in eukariotskega genoma. Študenta seznani z vlogo genetskih faktorjev pri vzrokih humanih bolezni ter prispevku pri multifaktorjalnih 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.

**Objectives:**

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.

**Predvideni študijski rezultati:**

**Znanje in razumevanje:**  
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 seznani z osnovnimi tehnikami genetske analize.

**Prenesljive/ključne spretnosti in drugi atributi:**  
Ob izdelavi raziskovalnega (doktorskega) projekta se nauči uporabljati metode ter rezultate genetskih analiz v različne aplikativne namene na področju medicinske genetske diagnostike.

**Metode poučevanja in učenja:****Intended learning outcomes:**

**Knowledge and Understanding:**  
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.

**Transferable/Key Skills and other attributes:**  
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.

**Teaching and learning methods:**

|                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                         |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• predavanja</li> <li>• seminarji</li> <li>• samostojno delo v laboratoriju pod mentorskim vodstvom ob izdelavi raziskovalnega (doktorskega) projekta</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Lectures</li> <li>• Seminars</li> <li>• Independent work in the lab, preparation of a research (doctoral) project under the supervision of a mentor</li> </ul> |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

**Načini ocenjevanja:**

Delež (v %) /  
Weight (in %)

**Assessment:**

|                                                                       |  |                                                                                                                         |
|-----------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| pisni izpit,<br>seminarske naloge<br>raziskovalni (doktorski) projekt |  | Type (examination, oral, coursework, project):<br>Written examination<br>Tutorial papers<br>Research (doctoral) project |
|-----------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

**Materialni pogoji za izvedbo predmeta:**

*Predavanja bodo potekala v predavalnicah Medicinske fakultete v Mariboru, laboratorijsko delo pa v Laboratoriju za medicinsko genetiko Splošne bolnišnice Maribor oz. drug ustrezen laboratorij.*

**Material conditions for subject realization:**

*Lectures will take place in the lecture rooms of the Maribor University Medical Faculty, lab work will be done at the Maribor Teaching Hospital Laboratory for Medical Genetics or another corresponding laboratory.*

**Obveznosti študentov:**

*(pisni, ustni izpit, naloge, projekti)*

Pisni izpit  
Seminarska naloga  
Raziskovalni projekt

**Students' commitments:**

*(written, oral examination, coursework, projects):*

Written examination  
Tutorial papers  
Research (doctoral) project

**Opomba:**

Vse sestavine opisa predmeta do vključno z načini ocenjevanja za izvedbo predmeta so obvezna sestavina učnega načrta predmeta kot ga določajo Merila za akreditacijo visokošolskih zavodov in študijskih programov (Ul. RS, št. 101/2004) v 7. členu. Obveznosti študentov ne sodijo k sestavinam opisa predmeta, so pa obvezni del sestavin študijskih programov in zato priporočljiv del obrazca opisa predmetov. Vse nadaljnje sestavine opisa v ležeči pisavi niso obvezne.