

Naziv predmeta

Orofacijalna genetika

Zavod/katedra na kojoj se predmet izvodi

Zavod za dječju i preventivnu stomatologiju

Adresa sjedišta zavoda/katedre

Stomatološki fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Gundulićeva 5, HR-10000 Zagreb

Status predmeta

Izborni predmet

Godina studija na kojoj se predmet izvodi

6. godina

Semestar u kojem se predmeti izvodi

Zimski semestar

Broj ECTS-a

1 ECTS (1,5 ECTS za studente koji su studij upisali akademske godine 2020./2021. ili ranije)

Nositelj predmeta

Izv. prof. dr. sc. Tomislav Škrinjaric, tskrinjaric@sfzg.hr

Ostali nastavnici na predmetu koji sudjeluju u izvođenju nastave

-

Broj sati nastave

	Zimski semestar	Ljetni semestar	Ukupno (oba semestra)
Predavanja	15	-	15
Seminari	-	-	-
Vježbe	-	-	-
Ukupno	15	-	15

1 sat = 45 minuta

Vrsta vježbi na predmetu

Predmet nema vježbi.

Ciljevi i svrha predmeta

Orofacijalna genetika je klinička stomatološka disciplina koja se bavi proučavanjem normalnih i patoloških varijacija dentalnih i orofacijalnih struktura u čovjeka. Nasljeđe ima ključnu ulogu u normalnom razvoju i pojavi abnormalnosti kraniofacijalne regije. U novije vrijeme razvijena je genomika kao grana genetike koje se bavi sekvenciranjem i analizom genoma nekog organizma. Pri tom koristi i bioinformatiku u svrhu analiziranja i povezivanja funkcije sa strukturom genoma. Sekvenciranje čitavog genoma (genome-wide sequencing - GWS) najpotpuniji je test za otkrivanje patogenih genetskih varijanti. Istraživanja pomoću suvremenih tehnika genomike, bioinformatike i

statistike dovela su do značajnih napredaka u identificiranju uzroka brojnih sindroma i abnormalnosti razvoja orofacijalnih struktura poput rascijepa usne i nepca. Zbog toga kolegij orofacijalne genetike treba studentu dentalne medicine pružiti bazična znanja iz primjene temeljnih genetskih principa u kliničkoj praksi i razumijevanju razvojnih poremećaja i genetskih bolesti orofacijalnih struktura.

Svrha nastave iz orofacijalne genetike je pružiti znanja o najzastupljenijim genetskim abnormalnostima zuba i orofacijalnih struktura, o metodama evaluacije osoba s genetskim poremećajima, o genetskim poremećajima i mogućnostima za njihovo liječenje i preventivno djelovanje. Kraniofacijalne abnormalnosti često zahtijevaju interdisciplinarni pristup pa će doktor dentalne medicine sudjelovati u timu za dijagnosticiranje, liječenje i rehabilitaciju takvih osoba. Zbog toga doktor dentalne medicine mora posjedovati odgovarajuće znanje iz orofacijalne genetike, odnosno dobro znati principe i osobitosti nasljeđivanja genetskih poremećaja, njihovu kliničku sliku i način uzimanja obiteljske povijesti. Doktori dentalne medicine trebaju ovladati temeljnim spoznajama iz genetike i genomike kako bi mogli prepoznati genetsku podlogu bolesti i razvojnih poremećaja orofacijalnih struktura i procijeniti opravdanost provođenja različitih genetskih testiranja u kliničkoj praksi.

Uvjeti za upis predmeta

Uvjeta za upis predmeta za studente 6. godine integriranog preddiplomskog i diplomskog studija Dentalna medicina nema. Predmet je izborni i studenti ga upisuju po vlastitom izboru.

Ishodi učenja na razini programa integriranog preddiplomskog i diplomskog studija Dentalna medicina kojima predmet pridonosi:

- ☐ Znanja, vještine i kompetencije koje se odnose na profesionalizam, etiku i pravo
- ☐ Znanja, vještine i kompetencije koje se odnose na komunikacijske i socijalne vještine
- ☒ Znanja, vještine i kompetencije koje se odnose na bazično znanje i mogućnost prikupljanja informacija iz literature
- ☒ Znanja, vještine i kompetencije koje se odnose na prikupljanje kliničkih informacija
- ☒ Znanja, vještine i kompetencije koje se odnose na postavljanje dijagnoze i planiranje terapije
- ☒ Znanja, vještine i kompetencije koje se odnose na terapiju, uspostavu i održavanje oralnog zdravlja
- ☐ Znanja, vještine i kompetencije koje se odnose na preventivne mjere i promociju zdravlja

Očekivani ishodi učenja

Znanja

1. Opisati ulogu genetskih faktora u nastanku različitih razvojnih poremećaja zuba i orofacijalnih struktura.
2. Opisati način pregleda i dijagnostike genetskih poremećaja zuba i kraniofacijesa.
3. Opisati mogućnosti dijagnosticiranja učestalih sindroma s glavnim znacima na zubima i orofacijalnim strukturama.
4. Opisati ulogu multidisciplinarnog tima u dijagnosticiranju i liječenju osoba s orofacijalnim i sustavnim genetskim poremećajem

Vještine

5. Identificirati orofacijalne abnormalnosti povezane sa sustavnim poremećajima.
6. Predložiti prikladan terapijski pristup liječenju genetski uvjetovanih abnormalnosti zuba i oralnih struktura.

7. Predložiti adekvatan program mjera za prevenciju oralnog zdravlja u osoba s genetskim poremećajem orofacijalnih struktura.

Sadržaj predmeta**Predavanja**

	Teme predavanja u zimskom semestru	Broj sati nastave
1.	Orofacijalna genetika: zadaća i značaj za dentalnu medicinu	1
2.	Metode u medicinskoj genetici	1
3.	Genetika i genomika kraniofacijalnih poremećaja	1
4.	Načini nasljeđivanja i anamneza kod genetskih poremećaja	1
5.	Dismorfije kraniofacijalnih struktura	1
6.	Pregled i evaluacija kraniofacijalne regije	1
7.	Genetske anomalije zuba	1
8.	Genetika učestalih dentalnih bolesti (karijes, malokluzije, parodontne bolesti)	1
9.	Genetski defekti cakline i dentina	1
10.	Ektodermalne displazije i displazijski sindromi	1
11.	Genetski poremećaji parodontnih struktura	1
12.	Genetika rascjepa usne i nepca	1
13.	Kromosomski sindromi u kraniofacijalnoj regiji	1
14.	Neurokutani sindromi i orofacijalne strukture	1
15.	Fenotipsko-genotipske korelacije kod orofacijalnih poremećaja	1

1 sat = 45 minuta

Obveze studenata

Studenti su dužni dolaziti na nastavu i ispunjavati povjerene zadatke.

Praćenje rada studenata

Prati se redovitost dolaska studenata na nastavu

Način polaganja ispita

Pismeni i usmeni ispit

Datum(i) održavanja ispita

	Izvanredni ispitni rokovi			Redovni ispitni rok ZIMSKI	Izvanredni ispitni rokovi		Redovni ispitni rok LJETNI		Redovni ispitni rok JESENSKI	
	Studeni	Prosinac	Siječanj	Veljača	Travanj	Svibanj	Lipanj	Srpanj	Kolovoz	Rujan
Datum(i)			27.	3., 10., 17.			9., 16., 30.	7.	25.	1., 8.

Obvezna literatura

- Škrinjarić I: Orofacijalna genetika. Zagreb: Školska knjiga, 2006.

- Gorlin RJ, Cohen MM Jr, Hennekam RCM: Syndromes of the head and neck. Oxford: Oxford University Press, 2001.

Dopunska literatura

-