

UČNI NAČRT PREDMETA / COURSE SYLLABUS								
Ime predmeta:		Farmakogenomika						
Course title:		Pharmacogenomics						
Študijski program in stopnja Study programme and cycle		Študijska smer Study option		Letnik Year of study		Semester Semester		
Biomedicinska tehnologija/3. stopnja				2		3 ali 4		
Biomedical Technology/3rd Degree								
Vrsta predmeta (obvezni ali izbirni) / Course type (compulsory or elective)				Izbirni				
				Elective				
Univerzitetna koda predmeta / University course code:								
Predavanja Lectures	Seminar Seminar	Vaje Tutorial			Klinične vaje Clinical training	Druge oblike študija Other forms of study	Samost. delo Individual work	ECTS
15	20	10					135	6
		AV	LV	RV				
Nosilec predmeta / Course coordinator:				Doc. dr. Katja Repnik				
Jeziki /Languages:		Predavanja / Lectures:		Slovenščina/Slovene				
		Vaje / Tutorial:		Slovenščina/Slovene				
Pogoji za vključitev v delo oz. za opravljanje študijskih obveznosti:				Prerequisites for enrolling in the course or for performing study obligations:				
Vsebina (kratek pregled učnega načrta):				Content (syllabus outline):				
<p>DNA struktura in lastnosti, replikacija (prokarioti, eukarioti), rekombinacija DNA, DNA popravljalni mehanizmi, DNA mutacije</p> <p>RNA struktura in lastnosti, vrste RNA molekul in funkcije, transkripcija (prokarioti, eukarioti), postranskripcijske modifikacije</p> <p>Struktura proteinov, sinteza proteinov, posttranslacijske modifikacije proteinov, zvižanje proteinov, transport proteinov</p> <p>Regulacija proteinske sinteze: regulacija ekspresije genov pri prokariotih, pri bakteriofagih, pri evkariotskih organizmih (enoceličnih, multicelularnih, povezava z embrionalnim razvojem), regulacija na ravni translacije in posttranslacijska regulacija, Celični cikel, proliferacija, diferenciacija celic, apoptoza</p>				<p>DNA: structure, characteristics, replication (prokaryotes, eukaryotes), recombination, repair and mutations. RNA: structure, characteristics, types, function, transcription (prokaryotes, eukaryotes), posttranscriptional modification.</p> <p>Proteins: structure, synthesis, posttranslational modification, folding, transport.</p> <p>Regulation of protein synthesis, regulation of gene expression in prokaryotes, eukaryotes and in embryonic development, regulation of translation, posttranslational modifications.</p> <p>Cell cycle, proliferation, differentiation, apoptosis.</p> <p>Tissue organization, cell junctions, cell adhesion, cell to cell signalling, signal transduction pathways, receptors, hormones.</p> <p>Immune system.</p>				

<p>Povezovanje celic v tkiva, komunikacija med celicami, signalne poti, receptorji, hormoni</p> <p>Imunski sistem</p> <p>Virusi, HIV, SARS, DNA diagnostika pri infekcijskih boleznih</p> <p>Osnove dedovanja, kromosomska teorija dednosti, Mendlovo dedovanje, poligeno dedovanje</p> <p>Projekt Humani genom, organizacija, struktura in funkcija genov in kromosomov (funkcionalna razporeditev), gensko mapiranje, mitohondrijski genom</p> <p>Genetska raznolikost med posamezniki (individuimi): mutacije, polimorfizmi v DNA in v proteinih, uporaba polimorfizmov v medicinski genetiki; genska raznolikost med populacijami (populacijska genetika), fenotip, genotip, alelna frekvenca, haplotipi, haplotiski bloki (projekt HapMap), Hardy-Weinbergov zakon, analize genske vezanosti, vezavno neravnotežje (linkage disequilibrium)</p> <p>Rekombinantna DNA tehnologija, kloniranje človekovih genov</p> <p>Monogenske genske bolezni, kompleksne genske bolezni,</p> <p>Genetika raka: onkogeni, tumorsko zaviralni geni, dedne oblike, molekulska diagnostika in zdravljenje</p> <p>Preiskava DNA za tipizacijo tkiv in za osebno identifikacijo</p> <p>Genska tehnologija pri proizvodnji zdravil in diagnostičnih sredstev</p> <p>Gensko zdravljenje (genska terapija)</p> <p>Vloga molekularne biologije v sodobni družbi: etični, sociološki in ekonomski vidiki</p>	<p>Viruses, HIV, SARS, DNA diagnosis of infectious diseases.</p> <p>Chromosomal basis of heredity, Mendelian inheritance, polygenic inheritance.</p> <p>Human Genome Project, organization, structure and function of genes and chromosomes, gene mapping, mitochondrial genome.</p> <p>Genetic variation in individuals: mutations, DNA and protein polymorphisms, uses of polymorphisms in medical genetics, phenotype, genotype, allele frequency, haplotypes, haplotype blocks (HapMap project), the Hardy-Weinberg law, linkage analysis, linkage disequilibrium.</p> <p>Genetic variation in populations.</p> <p>Recombinant DNA technology, cloning.</p> <p>Genetic diseases with classical Mendelian and complex inheritance.</p> <p>Cancer genetics: oncogenes, tumour suppressor genes, hereditary cancers, molecular diagnostics and therapy.</p> <p>DNA analysis in forensics and bone marrow transplantation typing.</p> <p>Gene technology in drug discovery, production of drugs and diagnostics.</p> <p>Gene therapy.</p> <p>Molecular biology and society: ethical, social and economical issues.</p>
--	--

Temeljna literatura in viri / Reading materials:

B. ALBERTS et al.: Molecular biology of the cell., 4th Ed., Garland Publish, Inc., New York, 2002

LODISH H., Baltimore D., Berk A., Zipursky S.L., Matsudaira P., Darnell J.: Molecular Cell Biology, 5th Ed., Scientific American Books, Freeman and Co., New York, 2004

Nussbaum RL, McInnes RR, Huntington FW: Thompson & Thompson Genetics in Medicine., 6th Ed, Saunders Co. Philadelphia, 2001

Cilji in kompetence:	Objectives and competences:
Cilj predmeta je nuditi študentu poglobljeno znanje predvsem iz molekularnih procesov v celici, ki so povezani z nastankom bolezni pri človeku ter študenta usposobiti za raziskovalno delo na področju medicinske molekularne biologije.	The students are provided with the advanced knowledge about molecular processes associated with human diseases and with the basic guidelines to conduct research projects in the field of medical molecular biology.
Predvideni študijski rezultati:	Intended learning outcomes:
Znanje in razumevanje: Študent bo znal povezati fenotipske značilnosti, predvsem bolezenska stanja z ustreznimi molekularnimi procesi.	Knowledge and understanding: The student will be able to correlate phenotypes, particularly disease associated phenotypes with appropriate molecular processes.

Prenosljive/ključne spretnosti in drugi atributi: Študent bo znal načrtovati in izvesti lastni raziskovalni projekt in predstaviti rezultate v obliki ustne predstavitve in znanstvenega članka.		Transferable/key competences and other abilities: The student will be able to design and conduct research project and present scientific results as oral presentation or/and scientific paper.	
Metode poučevanja in učenja:		Learning and teaching methods:	
Predavanja Seminarji Vaje Samostojno delo		Lectures Seminars Tutorial Individual work	
Načini ocenjevanja:		Delež (v %) / Share (in %)	Assessment methods:
Način (pisni izpit, ustno izpraševanje, naloge, projekt)			Method (written or oral exam, coursework, project):
Seminarska naloga		40 %	Seminar
Pisni izpit		60 %	Written exam
Reference nosilca / Course coordinator's references:			
<p>"REPNIK, Katja, POTOČNIK, Uroš. eQTL analysis links inflammatory bowel disease associated 1q21 locus to ECM1 gene. Journal of applied genetics, ISSN 2190-3883, 2016, vol. 57, iss. 3, str. 363-372. http://link.springer.com/article/10.1007/s13353-015-0334-1, doi: 10.1007/s13353-015-0334-1. [COBISS.SI-ID 512573240], [JCR, SNIP, WoS do 10. 3. 2019: št. citatov (TC): 3, čistih citatov (CI): 3, čistih citatov na avtorja (CIAu): 1.50, Scopus do 29. 4. 2019: št. citatov (TC): 3, čistih citatov (CI): 3, čistih citatov na avtorja (CIAu): 1.50] kategorija: 1A3 (Z); uvrstitev: SCI, Scopus, MBP; tip dela je verificiral OSICM točke: 33.98, št. avtorjev: 2"</p> <p>"FARZAN, Niloufar, VIJVERBERG, Susanne J, ANDIAPPAN, Anand K, ARIANTO, Lambang, BERCE, Vojko, BLANCA-LÓPEZ, Natalia, BISGAARD, Hans, BØNNELYKKE, Klaus, BURCHARD, Esteban G, CAMPO, Paloma, POTOČNIK, Uroš, REPNIK, Katja, et al. Rationale and design of the multiethnic pharmacogenomics in childhood asthma consortium. Pharmacogenomics, ISSN 1744-8042, 2017, vol. 18, no. 10, str. 931-943. https://www.futuremedicine.com/doi/10.2217/pgs-2017-0035, doi: 10.2217/pgs-2017-0035. [COBISS.SI-ID 512723512], [JCR, SNIP, WoS do 11. 8. 2019: št. citatov (TC): 13, čistih citatov (CI): 11, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0.66, Scopus do 29. 5. 2019: št. citatov (TC): 10, čistih citatov (CI): 8, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0.48] kategorija: 1A3 (Z); uvrstitev: SCI, Scopus, MBP; tip dela je verificiral OSICM točke: 4.52, št. avtorjev: 46"</p> <p>"HORVAT, Matej, POTOČNIK, Uroš, REPNIK, Katja, KAVALAR, Rajko, ZADNIK, Vesna, POTRČ, Stojan, ŠTABUC, Borut. Single nucleotide polymorphisms in genes MACC1, RAD18, MMP7 and SDF-1[alpha] as prognostic factors in resectable colorectal cancer. Radiology and oncology, ISSN 1318-2099. [Print ed.], Jun. 2017, vol. 51, no. 2, str. 151-159, III. https://www.degruyter.com/view/j/raon.2017.51.issue-2/raon-2016-0043/raon-2016-0043.xml, https://dk.um.si/Dokument.php?id=110650, doi: /10.1515/raon-2016-0043. [COBISS.SI-ID 512631096], [JCR, SNIP, WoS do 9. 6. 2019: št. citatov (TC): 4, čistih citatov (CI): 4, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0.57, Scopus do 1. 3. 2019: št. citatov (TC): 4, čistih citatov (CI): 4, čistih citatov na avtorja (CIAu): 0.57] kategorija: 1A3 (Z); uvrstitev: SCI, Scopus, MBP; tip dela je verificiral OSICM točke: 10.13, št. avtorjev: 7"</p>			