

[Medicinski fakultet u Rijeci]

**Curriculum  
2022/2023**

[Za kolegij]

**MOLEKULARNE METODE KLINIČKO-LABORATORIJSKE  
GENETIKE**

Study programme: **Medicinsko laboratorijska dijagnostika (R)** (elective)  
[Sveučilišni prijediplomski studij]  
Department: **[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku]**  
Course coordinator: **prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing.**

Year of study: **3**  
ECTS: **1.5**  
Incentive ECTS: **0 (0.00%)**  
Foreign language: **No**

## Course information:

Kolegij Molekularne metode kliničko-laboratorijske genetike izborni je kolegij koji nosi 1,5 ECTS bodova i sastoji se od 5 sati predavanja, 12 sati vježbi i 8 sati seminara. Cilj kolegija je primijeniti stečena znanja o nasljednim bolestima u praktičnoj laboratorijskoj dijagnostici genskih bolesti korištenjem molekularno-genetičkih tehnika, te provođenje analiza radi detekcije genetički podložnih osoba i s time povezanog preventivnog djelovanja.

Ovaj kolegij pokriva principe humane genetike i metode molekularne biologije relevantne za dijagnostičke pristupe u kliničkoj laboratorijskoj genetici. U praksi će se implementirati standardni pristupi i korištenje protokola u dijagnostici odabranih nasljednih bolesti. Prikazat će se različiti pristupi identificiranju genetskih varijanti u korelaciji s drugim čimbenicima rizika važnima za bolest i zdravlje. Prikazat će se najnovija upotreba baza podataka o genetskim varijacijama.

Ishodi učenja:

I Kognitivna domena- znanje

- objasniti principe humane genetike na primjerima odabranih nasljednih bolesti
- objasniti principe detekcije različitih genskih varijanti
- objasniti primjenu i mogućnosti tehnologije sekvenciranja u dijagnostici genetičkih poremećaja
- detaljno opisati i objasniti molekularno-genetičke metode (PCR, Real-Time PCR, PCR-RFLP) koje će se koristiti u laboratorijskom radu u dijagnostičke svrhe
- primijeniti kritičko razumijevanje u primjeni i odabiru laboratorijskih tehnika u svrhu dijagnoze genskih bolesti
- II Psiho motorička domena- vještine

Na kraju kolegija studenti će moći odabrati metodologiju koja se koristi u dijagnozi genetičkih poremećaja, provesti molekularno-genetičku analizu i usavršiti praktične vještine rada u molekularno-genetičkom laboratoriju te interpretirati laboratorijske nalaze povezane s uputnom dijagnozom

## List of assigned reading:

- Turnpenny PD, Ellard S (2011): Emeryjeve osnove medicinske genetike, Medicinska naklada, Zagreb.
- odabrani radovi i laboratorijski protokoli koji će biti dostupni studentima na početku nastave

## List of optional reading:

- Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard (2016): Genetics in Medicine, 8th edition, Saunders Elsevier

## Examination Manner:

Ocjenjivanje studenata provodi se prema važećem Pravilniku o studijima Sveučilišta u Rijeci te prema Pravilniku o ocjenjivanju studenata na Medicinskom fakultetu u Rijeci. Rad studenata će se ocjenjivati tijekom izvođenja nastave i na završnom ispitu.

## Curriculum:

### Student obligations:

Redovito pohađanje nastave: predavanja, seminara i vježbi. Prethodne pripreme za nastavne sadržaje uključujući pripreme za laboratorijski rad.

### Exam (exam taking, description of the written/oral/practical part of the exam, point distribution, grading criteria):

**Other notes (related to the course) important for students:**

-

**COURSE HOURS 2022/2023**

MOLEKULARNE METODE KLINIČKO-LABORATORIJSKE GENETIKE

---

**List of lectures, seminars and practicals:**

**EXAM DATES (final exam):**

---