[Medicinski fakultet u Rijeci]

Curriculum
2024/2025

[Za kolegij]

MOLEKULARNE METODE KLINIČKO-LABORATORIJSKE GENETIKE

Study program:	**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

[Način polaganja ispita]:

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:

[Predavanja] list (with titles and explanation):

Principi humane genetike u nasljednim bolestima

Principi detekcije različitih genskih varijanti

Varijacije PCR-a u dijagnostičke svrhe

Metode sekvenciranja u dijagnostici genetičkih poremećaja

[Seminari] list (with titles and explanation):

Odabir laboratorijskih tehnika u dijagnozi genskih bolesti

Genetsko testiranje u složenim bolestima

Genetički uzroci muške neplodnosti

Analiza mikrodelecija Y kromosoma (uz analizu kariotipa)

Alel specifični PCR, genski paneli i detekcija nasljedne gluhoće

PCR-RFLP u analizi genetičkih poremećaja

Primjeri iz medicinske genetike NGS-a

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 2024/2025

MOLEKULARNE METODE KLINIČKO-LABORATORIJSKE GENETIKE

[Predavanja] (Place and time or group)	**[Seminari]** (Place and time or group)
16.01.2025	

Principi humane genetike u nasljednim bolestima:
• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (08:30 - 09:15) [317]
  ○ MMKG
 	
Principi detekcije različitih genskih varijanti:
• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (09:30 - 11:00) [317]
  ○ MMKG
 	
Varijacije PCR-a u dijagnostičke svrhe:
• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (11:15 - 12:00) [317]
  ○ MMKG
 	
Metode sekvenciranja u dijagnostici genetičkih poremećaja:
• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (12:00 - 12:45) [317]
  ○ MMKG	

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]	
17.01.2025	

	Odabir laboratorijskih tehnika u dijagnozi genskih bolesti:
	• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (08:15 - 10:30) [317]
	  ○ MMKG
	
	Primjeri iz medicinske genetike NGS-a:
	• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (10:30 - 12:00) [317]
	  ○ MMKG
	• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (12:30 - 15:30) [317]
	  ○ MMKG
	
	Alel specifični PCR, genski paneli i detekcija nasljedne gluhoće:
	• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (12:30 - 15:30) [317]
	  ○ MMKG

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]	
28.01.2025	

	Genetički uzroci muške neplodnosti:
	• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum] (08:15 - 09:45) [317]
	  ◦ MMKG
	
	Analiza mikrodelecija Y kromosoma (uz analizu kariotipa):
	• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum] (09:45 - 12:45) [317]
	  ◦ MMKG
	
	PCR-RFLP u analizi genetičkih poremećaja:
	• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum] (13:15 - 15:30) [317]
	  ◦ MMKG

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]	
30.01.2025	
	Genetsko testiranje u složenim bolestima: • [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum] (11:30 - 13:00) [317] ◦ MMKG
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]	

List of lectures, seminars and practicals:

[PREDAVANJA] (TOPIC)	Number of hours	Location
Principi humane genetike u nasljednim bolestima	1	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
Principi detekcije različitih genskih varijanti	2	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
Varijacije PCR-a u dijagnostičke svrhe	1	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
Metode sekvenciranja u dijagnostici genetičkih poremećaja	1	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]

[SEMINARI] (TOPIC)	Number of hours	Location
Odabir laboratorijskih tehnika u dijagnozi genskih bolesti	3	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
Genetsko testiranje u složenim bolestima	3	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum]
Genetički uzroci muške neplodnosti	2	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum]
Analiza mikrodelecija Y kromosoma (uz analizu kariotipa)	4	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum]
Alel specifični PCR, genski paneli i detekcija nasljedne gluhoće	4	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
PCR-RFLP u analizi genetičkih poremećaja	2	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum]
Primjeri iz medicinske genetike NGS-a	2	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]

EXAM DATES (final exam):